

ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA



Órgano oficial de la Sociedad Venezolana
de Puericultura y Pediatría

Volumen 88
Número 2, Julio-Diciembre 2025

Revista arbitrada e indizada en LATINDEX y LILACS

Depósito legal p.p. 193602DF832 ISSN:0004-0649



This work is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License.



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

CONTENIDO

Vol. 88, N° 2

Julio-Diciembre

2025

EDITORIAL

DISCURSO DE BIENVENIDA AL LXXI CONGRESO VENEZOLANO DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA “DRA. COROMOTO MACÍAS DE TOMEI” . VALENCIA, SEPTIEMBRE 2025

Elvia Badell 79

DISCURSO DEL EPÓNIMO DRA. COROMOTO MACÍAS DE TOMEI. LXXI CONGRESO VENEZOLANO DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA. VALENCIA, SEPTIEMBRE 2025

Coromoto Macías de Tomei 81

ARTÍCULOS ORIGINALES

CARGA ÁCIDA POTENCIAL RENAL: IMPACTO DE LAS MODIFICACIONES DIETÉTICAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON HIPERCALCIURIA

Andrés Casanova, Michelle Lopez, Mónica Manzanarez, Nelyn Escalona, Belén Arteaga 83

FACTORES DE RIESGO Y MORBIMORTALIDAD EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DIAGNÓSTICO DE DESNUTRICIÓN AGUDA. ESTUDIO BICÉNTRICO

Román Caballero Villalba, Andrés Eloy Gutiérrez Morillo, Fidel Martín Alfonso Andrade, Miguel José Severino Mongua Casanova, Bárbara Del Valle Prado Mendoza, Jesús Alfonso Paira Vera, Criseyra Nathaly Camejo Arriola, Julio Ramón Rodríguez Gómez 90

PERFIL DEL NEUROLOGO PEDIATRA EN VENEZUELA. ESTUDIO DELPHI

Eva María Pérez Salazar, Mirelbuys Delgado Díaz, Carmen Alicia Pazo Alcalá, Víctor Hugo Jaimes Jaimes 96

CASOS CLÍNICOS

DISPLASIA CLEIDOCRANEAL: UN RETO DIAGNÓSTICO DESDE EL NACIMIENTO.

Elvira Alejandra López C, Isabel Fernández G, Yolanda Sánchez, Aliria Carpio R. 107

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA: IMPORTANCIA DEL CRIBADO Y LA EVALUACIÓN CLÍNICA. A PROPÓSITO DE UN CASO

María Eugenia Ángulo Suarez, María E. Velásquez, Cristil Ochoa, Rocelyn Palma Guillén 111

TB-IRIS EN PEDIATRÍA: PRESENTACIÓN INUSUAL EN PACIENTE INMUNOCOMPETENTE

José Manuel Neves Simancas , Ángela José De Freitas Linares, Ana Zolvic Zambrano Guerra, Luisa María García Peñalver..... 115

GUIAS DE MANEJO CLÍNICO

PAUTAS NACIONALES DE SÍNDROME NEFRÓTICO EN PEDIATRÍA 2025

Christy Albornoz, Belén Arteaga, Angela Hernández, Elsa Lara, Alexander Méndez, Nelson Orta Sibú. 119

TEMAS DE INTERÉS GENERAL PARA EL PEDIATRA

LOS ZARCILLOS DE ALGODÓN

Enrique Blanco Álvarez..... 125

AGRADECIMIENTO A LOS ÁRBITROS 126

NORMAS PARA LA PUBLICACIÓN DE TRABAJOS EN LA REVISTA

ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA VI



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

CONTENTS

Vol. 88, N° 2

July - December

2025

EDITORIAL

WELCOME SPEECH AT THE LXXI VENEZUELAN CHILDCARE AND PEDIATRICS CONGRESS
" DRA. COROMOTO MACIAS DE TOMEI", VALENCIA, SEPTEMBER 2025.

Elvia Badell 79

EPONYMOUS SPEECH DRA. COROMOTO MACIAS TOMEI, AT THE
LXXI VENEZUELAN CHILDCARE AND PEDIATRIC CONGRESS, VALENCIA,
SEPTEMBER 2025.

Coromoto Macías de Tomei 81

ORIGINAL ARTICLES

POTENCIAL RENAL ACID LOAD. IMPACT OF DIETARY CHANGES
IN CHILDREN WITH HYPERCALCIURIA.

Andrés Casanova, Michelle Lopez, Mónica Manzanarez, Nely Escalona, Belén Arteaga 83

RISK FACTORS AND MORBIDITY AND MORTALITY IN PEDIATRIC PATIENTS DIAGNOSED
WITH ACUTE MALNUTRITION. BICENTRIC STUDY

Román Caballero Villalba, Andrés Eloy Gutiérrez Morillo, Fidel Martín Alfonso Andrade,
Miguel José Severino Mongua Casanova, Bárbara Del Valle Prado Mendoza, Jesús Alfonzo Paira Vera,
Criseyra Nathaly Camejo Arriola, Julio Ramón Rodríguez Gómez 90

PROFILE OF THE PEDIATRIC NEUROLOGIST IN VENEZUELA. DELPHI STUDIO

Eva María Pérez Salazar, Mirelbuys Delgado Díaz, Carmen Alicia Pazo Alcalá,
Víctor Hugo Jaimes Jaimes 96

CLINICAL CASE REPORTS

CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA: A DIAGNOSTIC CHALLENGE FROM BIRTH

Elvira Alejandra López C, Isabel Fernández G, Yolanda Sánchez, Aliria Carpio R. 107

CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA: IMPORTANCE OF SCREENING AND
CLINICAL EVALUATION. A CASE REPORT

María Eugenia Ángulo Suarez, María E. Velásquez, Cristil Ochoa, Rocelyn Palma Guillén 111

PEDIATRIC TB-IRIS: UNUSUAL PRESENTATION IN AN IMMUNOCOMPETENT PATIENT

José Manuel Neves Simancas , Ángela José De Freitas Linares,
Ana Zolvic Zambrano Guerra, Luisa María García Peñalver..... 115

CLINICAL GUIDELINES

NATIONAL GUIDELINES OF PEDIATRIC NEPHROTIC SYNDROME 2025

Christy Albornoz, Belén Arteaga, Angela Hernández, Elsa Lara,
Alexander Méndez, Nelson Orta Sibú. 119

TOPICS OF GENERAL INTEREST FOR PEDIATRICIANS

LOS ZARCILLOS DE ALGODÓ

Enrique Blanco Álvarez..... 125

Acknowledgement of peer reviewers 126

INSTRUCTIONS FOR AUTHORS REGARDING SUBMISSION OF MANUSCRIPTS
TO ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y Y PEDIATRÍA VI

JUNTA DIRECTIVA CENTRAL 2023-2024

Presidente:	Dra. Elvia Irene Badell Madrid
Vicepresidente:	Dra. María Cristina Millán de Espinasa
Secretario Ejecutivo:	Dr. Joselit Torres Bermúdez
Secretario de Finanzas:	Dr. Pedro Ospina
Secretario de Educación Médica Continua:	Dr. Rafael J. Santiago P.
Secretario de Relaciones Institucionales:	Dr. Julio César Márquez
Secretario de Información y Difusión:	Dra. María Milagros Castillo

FUNDADOR DE LA REVISTA

Pastor Oropeza (†)

COMITÉ EDITORIAL

Michelle López
Coromoto Macías-Tomei
Brenda Hutton
Huníades Urbina-Medina
Carlos Hernández
Rafael J. Santiago P.

ADMINISTRADOR

Dr. Pedro Ospina

CONSEJEROS ASESORES

Alberto Bercowsky
Juan Félix García
Humberto Gutiérrez R.
Jesús Eduardo Meza Benítez
Nelson Orta Sibú
Gladys Perozo de Ruggeri
Huníades Urbina-Medina
Jesús Velásquez Rojas

SOCIEDAD VENEZOLANA DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

Urb. La Castellana, Av. San Felipe, entre 2da. Transversal
y calle José Angel Lamas, Centro Coinasa, Mezzanina, Local 6
Telf.: (0212) 263.7378 / 2639. Fax: (0212) 267.6078
e-mail: svpediatria@gmail.com
Web Site: pediatria.org

EDICIÓN:

CLARA MARGARITA ESCOBAR / email: a.clarame@gmail.com

Volumen 88 / Número 2 / Julio - Diciembre / Año 2025

Depósito legal p 193602DF832 ISSN 0004-0649



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

NORMAS PARA LA PUBLICACIÓN DE TRABAJOS EN LA REVISTA ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

Fecha de revisión: junio 2025

Directora: Dra. Michelle López.

Dirección: Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría,
Urb. La Castellana, Av. San Felipe, entre 2ª Transversal y calle José
Ángel Lamas, Centro Coinasa, Mezzanina 6, Caracas, Venezuela.

Teléfonos: (58) (212)263.73.78 / 26.39.

Correo electrónico: avvp.svpp@gmail.com

Página Web: www.svpediatria.org

Enfoque y alcance:

La Revista Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría (AVPP) es el órgano oficial de divulgación de la Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría (SVPP). Se publica en forma ininterrumpida desde su fundación en marzo de 1939 bajo el auspicio de la Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría en enero del mismo año.

Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría publica artículos de las siguientes modalidades:

- Editoriales
- Artículos Originales de Investigación (estudios cualitativos y cuantitativos, estudios observacionales, estudios de casos y controles, estudios de cohorte, ensayos clínicos)
- Reporte de Casos
- Trabajos de Revisión
- Guías de Manejo Clínico
- Resúmenes de trabajos libres y conferencias presentados en eventos científicos
- Informes técnicos y temas de interés general para el pediatra
- Consensos sobre temas específicos, producto de reuniones de expertos

Criterios de autoría

La contribución de cada uno de los autores debe ser especificada según las siguientes recomendaciones del ICMJE (Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas) <https://www.icmje.org/recommendations/browse/roles-and-responsibilities/defining-the-role-of-authors-and-contributors.html>:

1. Contribuciones sustanciales a la concepción o diseño del trabajo; o la adquisición, análisis o interpretación de datos para el trabajo
2. Redacción del trabajo o revisión crítica del mismo para aportar contenido intelectual importante
3. Aprobación final de la versión que será publicada
4. Acuerdo de responsabilidad sobre todos los aspectos del trabajo, para garantizar que los aspectos relacionados con la precisión o integridad de cualquier parte del mismo se investiguen y resuelvan adecuadamente.

Además de ser responsable de las partes del trabajo realizadas, un autor debe ser capaz de identificar cuáles coautores son responsables de otras partes específicas del trabajo. Asimismo, los autores deben tener confianza en la integridad de las contribuciones de sus coautores.

Todos aquellos designados como autores deben cumplir con los cuatro criterios de autoría, y todos los que cumplan los cuatro criterios deben ser identificados como autores. Quienes no cum-

plan con los cuatro criterios deben ser mencionados en la sección de **Agradecimientos**.

Ejemplo según el formato CRediT:

Contribuciones: AAAA: Conceptualización, Metodología, Redacción (borrador original). BBBB: Curación de datos, Supervisión. CCCC: Análisis formal, Redacción (revisión y edición). BBBB: Validación, Visualización, Redacción (revisión y edición).

Proceso de arbitraje

En el proceso de arbitraje se considerarán exclusivamente artículos originales que no hayan sido previamente publicados y que no estén siendo considerados en otras revistas.

El proceso de revisión por pares sigue la modalidad de doble ciego, garantizando que la identidad de los revisores y los autores permanezcan protegidas durante todo el proceso de revisión.

La decisión de aceptación para publicación es de responsabilidad de los editores y basada en las recomendaciones de los revisores.

Una vez que el manuscrito se recibe, al autor responsable de la correspondencia se le notifica la recepción. El comité editorial revisará el manuscrito para determinar si cumple con las normas de publicación de la revista. En el caso de no cumplir con las normas de publicación, será rechazado o devuelto a los autores para su corrección antes de ser enviado para su arbitraje externo. En caso afirmativo se envía al menos dos evaluadores, especializados en el área del trabajo.

Los árbitros podrán recomendar que el artículo sea calificado de la siguiente manera:

- Aceptado sin modificaciones
- Aceptado con modificaciones menores
- Aceptado con modificaciones mayores
- Rechazado

El Editor comunicará la decisión a los autores, según las recomendaciones recibidas de los revisores.

El autor correspondiente es responsable de enviar el manuscrito con las adecuaciones y modificaciones sugeridas que lleven a la posible aceptación, con un lapso máximo de 2 meses.

Una vez aceptado el artículo, los derechos corresponderán a Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría. Las opiniones y conceptos emitidos son de responsabilidad de los autores, no reflejando necesariamente la opinión del Cuerpo Editorial.

Las fechas de recepción y aceptación se indican en todos los artículos al momento de ser publicados.

Código de ética

Conflictos de intereses de autores: Se solicita a los autores que deben declarar cualquier tipo de relación que pueda sesgar su trabajo; por lo tanto, es necesario que manifiesten la existencia de algún vínculo económico: comercial o financiero; relaciones personales, compromisos académicos y afiliaciones institucionales, que puedan afectar a los resultados y las conclusiones de su trabajo.

Cualquier violación de tipo ética relacionada con el manuscrito, será resuelta utilizando los protocolos establecidos por el Comité Internacional de Ética en la Publicación Científica (COPE) [http://publicationethics.org/files/All_Flowcharts_Spanish_0.pdf].



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

La revista Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría se adhiere a las recomendaciones para los manuscritos publicados en el área biomédica del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas (ICMJE por sus siglas en inglés. Información disponible en:

<http://www.icmje.org/icmjerecommendations>.

Política de acceso abierto

AVPP es una revista de acceso abierto, es decir que todo el contenido está disponible de forma gratuita para usuarios e instituciones

Se usa la licencia *Creative Commons Attribution License* (CC BY-NC) [<https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>] la cual permite que cualquier usuario pueda leer, descargar, copiar, distribuir, imprimir, buscar, ligar al texto completo de cualquiera de los artículos o cualquier otro uso lícito, sin necesidad de pedir permiso al autor, a la sociedad o editorial, siempre que sea para uso no comercial y el trabajo original sea citado apropiadamente.

Derechos de autor

Los autores conservarán sus derechos de autor y garantizarán a la revista el derecho de primera publicación de su obra.

REQUISITOS GENERALES PARA EL ENVÍO DE MANUSCRITOS:

- Los autores deberán realizar el envío de su trabajo exclusivamente a través del **formulario de recepción oficial** (Google Forms) disponible en el siguiente enlace: https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSfGZDq36sythWMLUSgsOw_pNPCNBdn8FXQwpF-pr1nu6w3lQ/viewform?usp=sharing&ouid=110187708047329114429.
- A través de esta plataforma, se solicitarán los datos de contacto, filiación y se habilitará la opción para adjuntar el manuscrito en formato Microsoft Word (.doc o .docx). No se aceptarán envíos por correo electrónico.
- Enviar anexa al trabajo científico, una comunicación dirigida al Editor, la cual deberá contener lo siguiente:
- Solicitud de la publicación de dicho manuscrito.
- Aceptación de todas las normas de publicación de la revista.
- Información acerca de publicaciones previas del manuscrito en forma parcial o preliminar e incluir la referencia correspondiente en el nuevo documento.
- Declaración de relaciones financieras, institucionales, académicas u otras que pudieran producir un conflicto de intereses.
- Declaración donde se señale que el manuscrito ha sido leído y aprobado por todos los autores y el acuerdo entre los mismos sobre el orden en que deben aparecer. Esta declaración debe estar firmada por todos los autores
- Debe especificarse si el trabajo ha sido objeto de un reconocimiento en un Congreso u otro evento científico (Ejemplo: Primer Premio Póster en el LXXI Congreso Venezolano de Puericultura y Pediatría, 2025).
- Todas las partes del manuscrito se deben escribir a doble espacio, con fuente Times New Roman de tamaño 12.
- Las referencias se deben citar dentro del texto mediante nú-

meros arábigos consecutivos colocados entre paréntesis, del mismo tamaño y tipo de fuente utilizado en el resto del texto, seguido por un punto. Ej: (1).

- Las páginas deberán ser numeradas, colocándose el número en el margen inferior derecho.

Para la publicación de artículos científicos en la Revista AVPP, se deben cumplir los requisitos establecidos por el **Comité Internacional de Editores de Revistas** (Normas de Vancouver) disponibles en el siguiente enlace: <http://www.icmje.org/recommendations/> (actualización de abril 2025).

ARTÍCULOS ORIGINALES:

Contienen una investigación sujeta a un diseño específico, tales como: estudios clínicos aleatorizados, de cohortes, casos-controles, transversal, longitudinal, evaluaciones epidemiológicas, encuestas y revisiones sistemáticas

Como apoyo en la preparación del manuscrito, es recomendable que los autores sigan las pautas establecidas en los recursos disponibles.

Recursos en Español - Red EQUATOR

<https://www.equator-network.org/library/spanish-resources-recursos-en-espanol/pautas-sobre-redaccion-cientifica/>

Estudios Observacionales (STROBE)

https://www.equator-network.org/wp-content/uploads/2015/10/STROBE_Spanish.pdf

Ensayos Clínicos Aleatorizados (CONSORT)

http://www.consort-statement.org/Media/Default/Downloads/Translations/Spanish_es/Spanish%20CONSORT%20Checklist.pdf

http://www.consort-statement.org/Media/Default/Downloads/Translations/Spanish_es/Spanish%20CONSORT%20Flow%20Diagram.pdf

Revisiones Sistemáticas y Metanálisis (PRISMA)

<https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/9152/09.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

https://es.cochrane.org/sites/es.cochrane.org/files/public/uploads/PRISMA_Spanish.pdf

https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-73482020000100026

Trabajos de Revisión o Revisiones Narrativas

http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-89582009000100010

Reportes de Casos (CARE)

<https://www.care-statement.org/writing-a-case-report>



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

Su estructura debe contener: Portada, Resumen en español e inglés (Abstract), Palabras clave en español e inglés (Key words), Introducción, Métodos, Resultados, Discusión y Referencias.

Portada:

La portada o página frontal del artículo debe contener:

- Título en español e inglés, conciso, con un máximo de 22 palabras con toda la información que permita la recuperación electrónica del artículo. Se sugiere enunciar en primer lugar el aspecto general y en segundo lugar el aspecto particular. Ej: se prefiere “Hipoglucemia neonatal refractaria como presentación de déficit parcial de Biotinidasa” en lugar de “Déficit parcial de Biotinidasa. Presentación de un caso clínico”.
- Autores: Nombres y apellidos completos, especificando el orden de aparición de los mismos, mediante un número entre paréntesis que se utilizará para identificar los cargos institucionales y sitios de adscripción. Debe colocarse la dirección de correo electrónico y el ORCID de cada uno de los autores. Esta información debe tener un máximo de tres líneas, ya que no se trata de un resumen curricular. Señalar aparte el autor a quien se le enviarán las notificaciones de los editores (Autor correspondiente: teléfono (s) y correo electrónico).
- Encabezamiento de página o título abreviado (menos de 40 caracteres).
- Aspectos éticos-regulatorios. Colocar la declaración de conflictos de interés, en caso de que los hubiere. En caso contrario debe colocarse que los autores declaran que no tiene conflictos de interés en esta publicación.

Resumen y palabras clave:

- La segunda página debe contener un resumen estructurado no mayor de 250 palabras, con las siguientes secciones: introducción, objetivos, métodos, resultados y conclusiones. Debe reflejar con exactitud el contenido del artículo y recalcar aspectos nuevos o importantes del estudio. Se debe anexar resumen en inglés (Abstract) acompañado por palabras clave (Key Words).
- Palabras clave y Key Words: Incluir un mínimo de 3 palabras hasta un número máximo de 6 palabras, que permitan captar los temas principales del artículo utilizando la lista Medical Subject Headings (MESH) del Index Medicus, los Descriptores en Ciencias de la Salud (DECS) y la clasificación de enfermedades de la OMS, o de los anuarios de epidemiología y estadísticas vitales del Ministerio del Poder Popular para la Salud (MPPS).
 - International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE). Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals [Internet]. ICMJE; 2025. Disponible en: <https://www.icmje.org/icmje-recommendations.pdf><https://decs.bvsalud.org/es/>
- Extensión del manuscrito: No debe ser mayor de 3000 palabras, excluyendo resumen, abstract, tablas, figuras y referencias).

Introducción:

Debe fundamentar el estudio, describir las motivaciones para realizarlo y los interrogantes existentes, y señalar las citas de estudios relacionados. Asimismo, incluirá el problema de la investigación, con un breve marco teórico avalado por los estudios publicados. Al finalizar se formulará el objetivo de la investigación redactado en tiempo verbal pasado, en tercera persona singular o plural según corresponda, sin personalizar (qué se decidió hacer y en qué población). Se sugiere limitar la extensión a un máximo de una página.

Métodos: Se deben precisar con detalle los siguientes aspectos:

- Diseño de investigación: tipo de estudio, años y lugar en los cuales se realizó el estudio.
- Selección y descripción de los participantes del estudio, consideraciones éticas (especificar si se solicitó consentimiento informado escrito).

Aspectos éticos-regulatorios. Es imprescindible que los autores describan la aprobación por los Comités de Ética en investigación de las respectivas instituciones, incluyendo el número o código del Acta de aprobación correspondiente. Cuando sea pertinente, debe mencionarse que el estudio se adapta a la Declaración de Helsinki vigente (2024). Disponible en: <https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-helsinki-ethical-principles-for-medical-research-involving-human-subjects/>.

- Información técnica que identifique los métodos y procedimientos.
- Cuando el trabajo incorpore el uso de mediciones antropométricas para la evaluación de los niños o adolescentes deben mencionarse los valores de referencia utilizados y los valores límite (también conocidos como “puntos de corte”) para establecer categorías de clasificación y colocar las referencias correspondientes.
- En esta sección del trabajo deben incorporar el tipo de análisis estadístico, mencionando el nombre de la o las pruebas utilizadas y su nivel de significación estadística; así como también el nombre y la versión del programa

Resultados:

- Se deben redactar en tiempo verbal pasado y en tercera persona, sin personalizar (“los resultados del presente estudio indican...”, en lugar de “nuestros resultados indican...”)
- Se deben presentar en una secuencia lógica, dando primero los resultados principales o más importantes.
- Limitar las tablas y figuras (gráficos o fotografías) al número necesario para explicar el argumento del artículo y evaluar los datos en los cuales se apoya. Se sugiere un número máximo de tablas y figuras de seis (6) en total. Las mismas se deben colocar al final del artículo, después de las referencias.
- Para la descripción de los resultados debe elegirse hacerlo en forma de texto, de tabla o de gráfico. No duplicar en el texto la información presentada en las tablas.
- Las tablas o figuras que describen resultados propios no requieren Fuente.
- El título de cada tabla se debe ubicar en la parte superior de



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

la misma y el de las figuras o gráficos en su parte inferior; en ningún caso deben colocarse siglas o abreviaturas.

- Cuando se presenten pruebas estadísticas, la información no se debe limitar a mencionar si una determinada diferencia resultó significativa o no; se requiere colocar el p-valor. Es preferible informar el valor exacto para que los lectores puedan compararlo con otros valores de p (en lugar de $p < 0,05$, $p = 0,03$).

Discusión:

- No colocar en esta sección cifras absolutas ni porcentajes descritos en los resultados, sólo se requiere la interpretación de los mismos.
- Relacionar los hallazgos obtenidos con otros estudios y con los objetivos de la investigación.
- Hacer énfasis en los aspectos nuevos e importantes del estudio y en las conclusiones que se derivan de ellas.
- Señalar las limitaciones y fortalezas del estudio.
- Plantear sugerencias para nuevas investigaciones.
- Evitar hacer afirmaciones y conclusiones no avaladas por los resultados. Tampoco deben mencionarse aspectos que no fueron investigados en el estudio.

Referencias

- No deben excederse de 60 citas, de las cuales el 50% deben ser de trabajos publicados durante los últimos 5 años
- Las referencias deben aparecer al final del artículo, escritas a doble espacio.
- Enumerarlas en forma consecutiva. Verificar que la referencia coincida correctamente con la cita en el cuerpo del artículo.
- Identificar las referencias en el texto, tablas y figuras con números arábigos, entre paréntesis con igual tamaño de la fuente del texto. Ej (1)
- Las referencias citadas solamente en las tablas o figuras se numerarán siguiendo la primera mención que se haga de esa tabla o figura en el texto.
- Los títulos de las revistas se abreviarán según el estilo del Index Medicus. La lista se puede obtener en el sitio Web: <http://www.nlm.nih.gov>.
- Abstenerse de colocar referencias que no se hayan consultado.
- La estructura interna de cada referencia debe estar ajustada a las Recomendaciones para la realización, notificación, edición y publicación de trabajos académicos en revistas médicas (Normas de Vancouver). Ver ejemplos a continuación

Normas y ejemplos de referencias:

Autores

Colocar: Apellido (s) seguido de inicial del primer nombre. Los autores deben estar separados por una coma y solo al final del último autor, se coloca un punto. Si el número de autores es mayor de seis, deben colocarse los 6 primeros seguidos de ,et al.

Título del trabajo

Debe colocarse completo, en el idioma original, nunca entre comillas, sin modificar ni omitir palabra alguna.

En una misma referencia no debe mezclar idiomas. Por ejemplo, si la referencia está en idioma español se debe colocar: Organización Mundial de la Salud; por el contrario, si está en idioma inglés, colocar World Health Organization (nombre completo no colocar OMS ni WHO).

Artículo de Revista

- Colocar el nombre abreviado de la Revista según: los Archivos del International Standard Serial
- Los datos de la revista citada deberán ser colocados en el siguiente orden: Título abreviado, seguido de un punto y los cuatro dígitos del año de publicación, punto y coma, volumen, número de la revista entre paréntesis (cuando se dispone del mismo) seguido de dos puntos, números de páginas del artículo (utilizar números completos por Ej. 270-278, en lugar de 270-8. Si se trata de las páginas de un suplemento, los números inicial y final de las páginas deben ir precedidos de la letra S mayúscula Ej. de artículo de revista: Nweihed L, Moreno L, Martín A. Influencia de los padres en la prescripción de antibióticos hecha por los pediatras. Arch Venez Puer Ped. 2004; 65 (2):21-27.
- En caso de que el artículo esté disponible en Internet se colocará seguidamente la fecha de consulta [Citado día, mes y año]. Disponible en: el URL. Ej.: [citado 12 agosto 2009]. Disponible en: <http://www.nursingworld.org/AJN/2002/june/Wawatch.htm>
- Cuando se cita una referencia consultada en la internet y tiene la identificación DOI (Digital Object Identifier) no es necesario colocar la fecha de consulta ni la dirección URL. Ejemplo: De Regil LM, Harding KB, Roche ML. Preconceptional Nutrition Interventions for Adolescent Girls and Adult Women: Global Guidelines and Gaps in Evidence and Policy with Emphasis on Micronutrients. J Nutr.2016; Supplement 1: S1461-S1470. doi: 10.3945/jn.115.223487

Libros

- Colocar autores, luego título del libro, edición, lugar de publicación, casa editorial y año de publicación, sin colocar punto entre ambos. Al final el número de páginas del libro, seguido de p.
- Sólo se coloca el país cuando la ciudad no sea una capital. Por ejemplo, si se trata de Madrid, no hace falta colocar España; por el contrario si fuese Valencia: colocar Valencia, España. Cuando se trate de una ciudad de los Estados Unidos de América, esta debe ser seguida por el estado correspondiente (Ej. Ann Arbor, MI). El nombre de la ciudad debe estar en el mismo idioma del resto del texto. Si está en inglés, debe colocarse en este mismo idioma (ejemplo: Geneva y no Ginebra en español).

Ej. de libros: Izaguirre-Espinoza I, Macías-Tomei C, Castañeda-Gómez M, Méndez Castellano H. Atlas de Maduración Ósea del Venezolano. Primera edición. Edit. Intenso Offset. Caracas 2003, 237p.



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

Capítulo de un libro

Primero colocar el o los autores del capítulo seguido por el título del mismo, punto y seguido por: En o In (dependiendo del idioma de la referencia): apellido del editor o editores, iniciales seguida por una coma y colocar (editor (s)). A continuación los datos del libro: Título, número de la edición, ciudad dos puntos, nombre de la editorial, año de la publicación y al final un punto p punto y las paginas que abarcó el capítulo (Por ejemplo .p. 167-198.).

Ej. de capítulo de un libro:

Baley JE, Goldfarb J. Infecciones Neonatales. En: Klaus MH, Fanaroff AA, (editores). Cuidados del Recién nacido de alto riesgo. 5ª Edición. Mexico: Mc Graw- Hill Interamericana; 2.002. p. 401-433.

Memorias de un congreso:

Harnden P, Joffe JK, Jones WG, editors. Germ cell tumors V. Proceedings of the 5th Germ Cell Tumour Conference; 2001 Sep 13-15; Leeds, UK. New York: Springer; 2002.

Conferencia presentada en un congreso:

Christensen S, Oppacher F. An analysis of Koza's computational effort statistic for genetic programming. In: Foster JA, Lutton E, Miller J, Ryan C, Tettamanzi AG, editors. Genetic programming. Euro GP 2002: Proceedings of the 5th European Conference on Genetic Programming; 2002 Apr 3-5; Kinsdale, Ireland. Berlin: Springer; 2002. p. 182-191.

Artículo presentado en congreso

Colocar autor, título, ciudad seguido de dos puntos tema libre presentado en nombre del congreso punto y coma mes y año.

Ejemplo: Gonzales D, Suarez A. Mortalidad materna en el Hospital Domingo Luciani .Caracas: Tema libre presentado al XI Congreso Venezolano de Obstetricia y Ginecología; octubre 2011.

Trabajo aun no publicado

Autores luego título, nombre de la revista y al final seguido de punto y seguido colocar En prensa punto y seguido y el año.

Ej. de artículo no publicado: Tian D, Araki H, Stahl E, Bergelson J, Kreitman M. Signature of balancing selection in Arabidopsis. Proc Natl Acad Sci USA. En prensa. 2002.

Para aceptar la referencia de un artículo no publicado, el autor debe enviar una constancia emitida por el Comité Editorial de la revista en relación a la aceptación del artículo para su publicación.

Tesis y trabajos de grado

Colocar Autor. Título. Grado académico. Ciudad, País. Institución que otorga el grado, Año. Número de página consultada seguida de pp.

Ej. de trabajo de grado: Fernández F. Morbilidad y mortalidad por Diarrea Aguda: Estudio retrospectivo en pacientes hospitalizados del Hospital JM de Los Ríos. Trabajo Especial de Grado. Caracas. Universidad Central de Venezuela, 1990. 48 pp.

Ley Pública

Ley Orgánica para la Protección de Niños, Niñas y Adolescentes. 2007. Gaceta Oficial de la República Bolivariana de Venezuela, N°5.859 Extraordinaria. 10-12-2007

Mapa

Pratt B, Flick P, Vynne C, cartographers. Biodiversity hotspots [map]. Washington: Conservation International; 2000.

Diccionario y Enciclopedias:

Dorland's illustrated medical dictionary. 29th ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 2000. Filamin; p. 675

MATERIAL ELECTRÓNICO

Artículo de revista en Internet:

Autores, seguido del título. Colocar entre corchetes serie en Internet, punto y seguido, luego entre corchetes citado día en números seguido del mes abreviado y luego el año, punto y coma entre corchetes el número de páginas aproximado, punto y seguido y finalmente colocar Disponible en: y la dirección electrónica donde se obtuvo.

Ej. de revista en Internet: Abood S. Quality improvement initiative in nursing homes: the ANA acts in an advisory role. Am J Nurs: [serie en Internet]. [citado 12 ago 2002]; [aprox. 3 p.]. Disponible en: <http://www.nursingworld.org/AJN/2002/june/Wawatch.htm>

Monografía en Internet

Igual al anterior sustituyendo serie en Internet por monografía en Internet.

Ej. Monografía en Internet: Foley KM, Gelband H, Editors. Improving palliative care for cancer: [monografía en Internet]. [citado 9 jul 2002]. Disponible en: <http://www.nap.edu/books/0309074029/html/>.

Otras fuentes electrónicas

- Página principal de un sitio Web: Cancer-Pain.org [home-page o página principal en Internet]. New York: Association of Cancer Online Resources, Inc.; c2000-01 [actualizado 16 mayo 2002; citado 9 jul 2002]. Disponible en: <http://www.cancer-pain.org/>.
- Página Web de una Organización, asociación etc.: American Medical Association [página web en Internet]. Chicago: The Association; c1995-2002: [actualizado 23 ago 2001; citado 12 ago 2002]. [aprox. 2 pantallas]. Disponible en: <http://www.amaassn.org/ama/pub/category/1736.html>.

Fotografías

Enviar las fotografías a una resolución de 300 DPI en formato PNG. Preferiblemente, deben enviarse en archivos apartes al archivo de Word. Deben ser identificadas con la siguiente información: Figura, número y título. Ejemplo: Figura 1. Estudio inmunohistoquímico. (Por favor indicar en el texto la figura que corresponda).



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

Debido a la connotación legal que puede tener la plena identificación de una persona, especialmente su cara, es necesario cubrir con un cintillo oscuro no transparente los ojos del niño o adolescente. En aquellos casos en que sea imposible hacerlo para no ocultar una lesión facial, deberá anexarse la autorización del representante legal. Si es imposible, el autor asumirá por escrito, ante el Comité Editorial, la responsabilidad del caso y sus consecuencias legales.

Unidades de medida

Se usará el Sistema Internacional (SI) de unidades de medida para las unidades y abreviaturas de unidades. Ejemplos: s para segundo, min para minuto, h para hora, l para litro, m para metro, kDa para kilodaltons, 5mM en lugar de 5×10^{-3} , M o 0,005 M, etc.

Abreviaturas

Deben evitarse las abreviaturas o usarse lo menos posible. Si se van a utilizar, deben ser definidas cuando se mencionen por primera vez. No deben aparecer abreviaturas en el título del artículo y tampoco en los títulos de las tablas y figuras.

ARTÍCULO DE REVISIÓN

Consisten en una amplia y completa revisión o “puesta al día” acerca de un tema de importancia. Ofrece al lector interesado una información condensada sobre un tema, realiza interpretaciones y adelanta explicaciones en tópicos médicos.

La extensión de los artículos de revisión **no debe ser mayor de 4000 palabras**, excluyendo resumen, abstract, tablas, gráficos, figuras y referencias.

Se recomienda una revisión exhaustiva, usualmente más de 40 referencias, de las cuales el 50% debe ser de los últimos cinco años. En caso de que esto no sea posible, deben especificarse las razones (tópicos muy poco frecuentes o muy poco investigados previamente). El texto deberá expresar con claridad las ideas a ser desarrolladas, y tratará de transmitir un mensaje útil para la comprensión del tema central del artículo de revisión.

Las secciones básicas del artículo de revisión son: página inicial, resumen **no estructurado** (en español y en inglés), palabras clave y key words, introducción, texto, referencias.

Estructura del texto puede variar de acuerdo al alcance del mismo. Así, por ejemplo, en una revisión descriptiva de una enfermedad, la secuencia más apropiada es: introducción, etiología, patogenia, manifestaciones clínicas, hallazgos de laboratorio, tratamiento, prevención o pronóstico. Si se va a revisar sólo un aspecto, por ejemplo, el tratamiento de la enfermedad, el texto tendrá las siguientes secciones: introducción, tratamiento establecido, nuevas formas de tratamiento, perspectivas terapéuticas. La discusión del tema también puede plantearse de lo general a lo particular; por ejemplo, en un nuevo tratamiento, las secciones serán: introducción, efectos sistémicos del medicamento, efectos en sistemas específicos: cardiovascular, renal, neurológico y otros. El autor o los autores de un artículo de revisión deben plasmar su interpretación crítica de los resultados de la revisión bibliográfica con claridad y precisión, y dejar siempre la inquietud sobre aquellos tópicos del tema

que requieren más o mejor investigación.

CASO CLÍNICO

El objetivo del reporte de un caso clínico es hacer una contribución al conocimiento médico, presentando aspectos nuevos o instructivos de una enfermedad determinada. Los casos clínicos considerados usualmente para un informe, son aquellos que cumplen alguna o varias de las siguientes condiciones:

- Están relacionados con una enfermedad nueva o poco frecuente.
- Muestran alguna aplicación clínica importante.
- Ayudan a aclarar la patogénesis del síndrome o de la enfermedad.
- Muestran una relación no descrita previamente entre dos enfermedades.
- Describen una complicación de algún tratamiento o fármaco.
- Dan ejemplo de un enfoque práctico o novedoso para el diagnóstico y el manejo de una enfermedad.
- Representan aspectos psicosociales o bioéticos esenciales en el enfoque, manejo, o prevención del problema o enfermedad.

Algunos casos clínicos son ilustrativos de síndromes comunes, los cuales no son todavía muy reconocidos por el médico o el profesional de salud; pueden ilustrar también algún síndrome de baja prevalencia pero de gran importancia, o pueden emplearse para la enseñanza de alguna área de la medicina o de la salud.

La extensión de los reportes de casos clínicos **no debe ser mayor de 1500 palabras**, excluyendo resumen, abstract, tablas, gráficos, figuras y referencias.

Las secciones básicas del reporte del caso clínico son: resumen (en español e inglés), palabras clave y key words, introducción, presentación del caso, discusión y referencias.

El resumen debe tener entre 100 y 150 palabras. Debe describir los aspectos sobresalientes del caso y por qué amerita ser publicado. La introducción da una idea específica al lector del tópico que representa el caso clínico y sustenta con argumentos (epidemiológicos o clínicos) el por qué se publica, su justificación clínica o por sus implicaciones para la salud pública.

La presentación del caso es la descripción cronológica de la enfermedad y la evolución del paciente. Ello incluye la sintomatología, la historia clínica relevante, los resultados de exámenes o pruebas diagnósticas, el tratamiento y la evolución. Si se utilizan pruebas de laboratorio poco usuales se deben incluir los valores normales entre paréntesis. Si se mencionan medicamentos se debe usar el nombre genérico y las dosis utilizadas.

En la discusión se hace un recuento de los hallazgos principales del caso clínico presentado, se destacan sus particularidades o contrastes en relación a estudios publicados previamente. Se debe sustentar el diagnóstico con evidencia clínica y de laboratorio, haciendo mención de las limitaciones de estas evidencias. Se debe discutir cómo se hizo el diagnóstico diferencial y si otros diagnósticos fueron descartados adecuadamente. El caso se compara con



ARCHIVOS VENEZOLANOS DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA

otros reportes de la literatura, sus semejanzas y sus diferencias. Aquí está implícita una revisión crítica de la literatura sobre otros casos informados. Se mencionan las implicaciones clínicas o sociales del caso o problema presentado. Generalmente hay al menos una conclusión, donde se resalta alguna aplicación o mensaje claro relacionado con el caso. No se deben hacer generalizaciones basadas en el caso o casos descritos.

CARTAS AL EDITOR

El Comité de Redacción, recibe cartas de lectores que quieran expresar su opinión sobre trabajos publicados. Estas deben tener una extensión máxima de 500 palabras y deben acompañarse de las referencias que fundamenten sus opiniones. Serán enviadas a los autores de los trabajos y publicadas ambas según decisión del Comité Editorial.

DISCURSOS

Se presentan las palabras pronunciadas por el (la) Presidente de la Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría en ocasión del Día del Pediatra y en la inauguración del Congreso Venezolano de Puericultura y Pediatría. Así como también las palabras pronunciadas por el recipiendario de la Orden al Mérito “Gustavo H. Machado” y las del Epónimo del Congreso de Pediatría del año respectivo. En todos los casos mencionados, la extensión máxima es de 2000 palabras.

GUÍAS DE MANEJO CLÍNICO

Las Guías de Manejo Clínico son un conjunto de instrucciones, directrices o recomendaciones, desarrolladas de forma sistemática, cuyo propósito es ayudar al personal de salud y a los pacientes a tomar decisiones sobre la modalidad de asistencia médica más apropiada y actualizada en presencia de cuadros clínicos específicos

POLÍTICA SOBRE EL USO DE INTELIGENCIA ARTIFICIAL (IA) Y TECNOLOGÍAS ASISTIDAS

En concordancia con las recomendaciones del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas (ICMJE), la revista AVPP establece las siguientes directrices para el uso de Inteligencia Artificial (IA) y Modelos de Lenguaje Grande (LLM) en la preparación de manuscritos:

1. Autoría y Responsabilidad

- No atribución de autoría: Las herramientas de IA (como ChatGPT, Claude, Gemini, entre otras) no pueden ser listadas como autores ni coautores del trabajo. Estas herramientas no pueden asumir la responsabilidad legal y ética sobre la integridad del contenido.
- Responsabilidad humana: Los autores humanos asumen la responsabilidad total y definitiva por la exactitud, integridad y originalidad del manuscrito, incluyendo aquellas partes generadas o asistidas por IA. Los autores deben verificar cuidadosamente la ausencia de plagio, sesgos y "alucinaciones" (datos o citas falsas).

2. Declaración de Transparencia El uso de cualquier tecnología de IA en el proceso de investigación o escritura debe ser declarado explícitamente en el manuscrito:

- Redacción y Edición: Si se utilizó IA para mejorar la gramática o el estilo, debe indicarse en la sección de Agradecimientos.
- Generación de Contenido o Análisis: Si se utilizó IA para generar texto, analizar datos, crear código o realizar búsquedas bibliográficas, debe detallarse en la sección de Materiales y Métodos. Se debe especificar:
 - Nombre de la herramienta y versión.
 - Fabricante/Desarrollador.
 - Propósito específico de su uso (ej. "resumen de textos", "generación de código estadístico").

3. Privacidad del Paciente (crucial en pediatría)

- Está estrictamente prohibido introducir datos de identificación personal (PHI) de los pacientes (nombres, fechas, historias clínicas, fotografías no anonimizadas) en herramientas de IA generativa de acceso público, debido al riesgo de violación de la confidencialidad y retención de datos por parte de terceros.

4. Imágenes y Figuras

- No se permite el uso de IA generativa para crear o manipular imágenes que representen datos clínicos, resultados experimentales o fotografías de pacientes, ya que esto compromete la integridad de la evidencia científica.
- El uso de IA para crear esquemas conceptuales o ilustraciones no clínicas es aceptable siempre que se declare claramente al pie de la figura.

DISCURSO DE BIENVENIDA AL LXXI CONGRESO VENEZOLANO DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA “DRA. COROMOTO MACÍAS DE TOMEÍ” VALENCIA, SEPTIEMBRE 2025

Agradecida y honrada de representar a la Junta Directiva Central de nuestra Corporación Científica y acompañados por todas las Filiales, les damos la más cordial bienvenida al LXXI Congreso Venezolano de Puericultura y Pediatría “Dra. Coromoto Macías de Tomeí”, en Valencia, encantadora ciudad que una vez más nos abre sus puertas con afectuosa hospitalidad.

Rendimos tributo a la vida y obra de una valiosa mujer venezolana, que muestra la grandeza y complejidad de nuestro gentilicio en sus múltiples facetas: Construyó una sólida, hermosa familia con hijos profesionales, exitosos, nietos aplicados y estudiosos. Hoy nos acompaña su hijo Ricardo para juntos disfrutar de esta merecido reconocimiento.

De su nutrida historia ya nos relataron buena parte, solo resalto que fue profesora asociada en el área de Nutrición Clínica Pediátrica, Maestra de muchos pediatras quienes nos honran con su presencia en este congreso; de mente muy inquieta, investigadora por excelencia, sin límites para estudiar y aprender, como actualmente lo demuestra participando como alumna en la maestría de Bioética en el Centro Nacional de Bioética y trabajando en la revisión del proyecto de elaboración de Guía Clínicas, de nuestra sociedad, de gran utilidad por cierto, para el uso cotidiano de los pediatras jóvenes.

Destacan entre sus varias contribuciones, la colaboración en la elaboración de gráficas de crecimiento y maduración física adaptadas a la población venezolana, así mismo tuvo una destacada participación en la elaboración del Atlas para la evaluación de la maduración esquelética o Maduración Ósea, que sirve actualmente como manual de referencia esencial para la evaluación clínica del crecimiento y desarrollo normal y patológico de la población pediátrica venezolana, como herramienta práctica y científica de uso para pediatras y expertos en nutrición y desarrollo infantil.

Hemos preparado este evento para Usted Dra. Tomeí, con mucha dedicación y detalle, sin importar los tiempos borascosos que estamos atravesando, como muestra del carácter verdaderamente resiliente del venezolano.

Las Filiales todas se han sentido anfitrionas de este evento, han invitado, han colaborado con el éxito de este evento, es de destacar el valioso trabajo que realizan en todo lo ancho y largo del país, llevando actualización y formación médica continuada.

El Comité Científico de nuestra sociedad, ha diseñado un programa ambicioso, amplio, cargado de conocimiento, pensando



en las necesidades y retos cambiantes de nuestra infancia, abordando temas de avanzada tecnología de gran complejidad en algunas patologías, pero a la vez no deja de lado los enormes problemas que manejamos día a día por la terrible inequidad social y política que nos marca este difícil escenario con el que enfrentamos la salud infantil en Venezuela.

Ofrecemos ciento cincuenta conferencias, elaboradas por expertos en la materia, de alto nivel académico y actualidad científica, para hacer llegar a nuestra calificada audiencia una muestra del trabajo de quienes nos hemos quedado en Venezuela haciendo país cuidando a nuestros niños, para su mejor futuro.

Serán cinco días de Academia, que mostrarán a nuestros jóvenes pediatras que la disciplina, el esfuerzo, el estudio, el trabajo coordinado en equipo, el empeño en lograr los objetivos que nos ocupan en este tema tan relevante traen su recompensa, para el mejor manejo pediátrico de nuestros pequeños pacientes.

A nuestros Maestros, a quienes siempre recordamos con afecto y donde cada uno de nosotros lleva un pedacito de su impronta, que nos marco en los pasillos de la universidad, en las salas de los hospitales, en estos mismos eventos años atrás, nos organizamos para de esta manera sienta que les rendimos tributo para enaltecerlos, al lograr alcanzar el éxito académico propuesto siempre y sobre todo en esta ocasión, realizando la pediatría y puericultura a su máxima expresión.

Agradecemos a la industria, quienes son nuestros grandes aliados con su apoyo ético, solidario, incondicional con el que logramos desarrollar actividades de educación médica continuada como estas que impactan a gran parte de la familia pediátrica de Venezuela. Ustedes nos acompañan permanentemente en el trabajo en conjunto de optimizar la salud del niño venezolano.

A nuestros pediatras a quienes les concierne una pediatría de retos y transformaciones, por la globalización que borra y desplaza fronteras, por la cambiante situación climática y su impacto en la salud mental y física infantil, por la transformación de la estructura social y familiar mundial, por los grandes avances científicos y tecnológicos que nos muestran inalcanzables brechas de inequidad, que nos dejan en la retaguardia del progreso, la violencia presente y cotidiana en países en conflictos, los interminables desaciertos políticos y el impacto de la pobreza, generan necesidades especiales que deben ser manejadas por pediatras formados por competencias, con amplitud de conocimientos, habilidades y destrezas que complementen su formación de manera amplia,

profunda, empática capaz de gerenciar con éxito todas estas dificultades.

Disfrutemos juntos de estos días de fiesta academia, de celebración y actualización científica, de compartir con maestros, profesores, amigos, compañeros de formación y trabajo para fortalecer y estrechar lazos de afecto caminando juntos por el bienestar de nuestra infancia.

Como dice Alonso Quijano: **“Con fe, lo imposible soñar, al mal, combatir sin temor, triunfar sobre el miedo invencible, de pie soportar el dolor.**

Amar la pureza sin par, buscar la verdad del error, vivir con los brazos abiertos, creer en un mundo mejor.

Este es mi ideal, la estrella alcanzar, no importa cuán lejos se pueda encontrar.

Luchar por el bien sin dudar, ni por el deber, luchar hasta el último aliento por ser siempre fiel a su ideal.

Y yo sé que si logro ser fiel a mi sueño ideal, mi alma estará en paz al llegar, de mi vida el final.

Y será este mundo mejor, si hubo quien, despreciando el dolor, luchó hasta el último aliento, por ser siempre fiel a su ideal”.

Así como Don Quijote persiguió sus ideales con inquebrantable determinación, nosotros como pediatras venezolanos, continuamos luchando por nuestros sueños, enfrentando cada desafío con valor y manteniendo viva la esperanza de un futuro mejor para nuestros niños.

¡Que este congreso sea testimonio de que los sueños, por imposibles que parezcan, pueden hacerse realidad con fe, trabajo y perseverancia!

Señoras y Señores,
Bienvenidos todos!!

Dra. Elvia Irene Badell Madrid

Presidente de la Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría

DISCURSO DEL EPÓNIMO DRA. COROMOTO MACÍAS DE TOMEI LXXI CONGRESO VENEZOLANO DE PUERICULTURA Y PEDIATRÍA VALENCIA, SEPTIEMBRE 2025

Buenas noches,

Integrantes de la Junta Directiva Central y de las Filiales de la Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría, miembros de la Comisión Científica, Dr. Huniades Urbina Medina Presidente de la Academia Nacional de Medicina, Invitados Especiales, Señoras y Señores.

En esta ocasión tan especial deseo agradecer profundamente la presencia de cada uno de ustedes, aquí en esta sala y también a quienes nos acompañan en modalidad virtual. Este día tan esperado, llegó después de casi un año de haber recibido la grata noticia de haber sido designada Epónimo del Septuagésimo Primer Congreso Venezolano de Puericultura y Pediatría. Por razones familiares resido desde hace varios años en una pequeña ciudad del estado de Texas, en los Estados Unidos de América, lo que me impidió recibir esa noticia de manera presencial. Sin embargo, desde aquel momento la emoción y el compromiso que sentí trascendieron la distancia. Esa misma distancia, paradójicamente, me ha hecho sentir cada vez más unida a mi amada Venezuela. Hoy celebro la dicha de estar nuevamente aquí, en nuestro país único e irrepetible, donde la calidez de nuestra gente brilla incluso en medio de circunstancias adversas.

Mi mayor anhelo es cumplir con dedicación y afecto este reconocimiento, el cual representa un gran reto al compartirlo con pediatras generales, especialistas, residentes y, muy especialmente, con mis alumnos.

Este es un día de muchos agradecimientos:

En primer lugar, a Dios por la salud que me ha permitido compartir este magno evento de la gran familia pediátrica venezolana en el año 2025.

A la Junta Directiva, presidida por la Dra. Elvia Badell Madrid y a todos sus integrantes por el apoyo incondicional y por el arduo trabajo que han realizado para hacer posible la realización de este Congreso.

Al Consejo Nacional de la Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría, por el honor de designarme Epónimo en septiembre de 2024.

A mi querida amiga Michelle López, por la hermosa semblanza que con tanto cariño preparó, incluso en medio de sus días de vacaciones familiares.

A todos los miembros de la Comisión Científica, quienes durante casi un año se reunieron semanalmente para elaborar y dar



forma al excelente programa científico a desarrollarse durante estos cinco días de intensa actividad académica; así como también, a la revisión de los trabajos libres y acompañar a los autores que hoy nos inspiran con su pasión por la investigación y la difusión de conocimientos que contribuirán a mejorar la salud de nuestros niños y adolescentes.

Deseo destacar el valioso respaldo de la industria, cuyo acompañamiento constituye un eslabón fundamental para la realización de nuestros eventos científicos y para la continua actualización de los pediatras, con el objetivo de garantizar una atención de excelencia a la población pediátrica venezolana.

En el plano personal no puedo dejar de recordar con profunda emoción a mi esposo Sergio Tomei, con quien tuve la dicha de compartir 43 años de feliz matrimonio. Siempre me acompañaba a los congresos, especialmente a los de Pediatría, donde asistíamos junto a nuestros hijos Rodolfo, Roberto y Ricardo desde que ellos eran pequeños, quienes disfrutaban de las actividades para los niños y adolescentes, especialmente preparadas por el comité organizador de cada congreso.

Hoy, aunque Rodolfo y Roberto no pudieron estar presentes debido a sus compromisos laborales internacionales, siempre me han hecho sentir su apoyo y compañía aún en la distancia en este momento tan importante. Agradezco inmensamente a mi hijo menor Ricardo por estar aquí conmigo de manera presencial, dejando de lado sus obligaciones académicas y profesionales para acompañarme con su cariño y solidaridad.

Quiero también compartir con ustedes una reflexión sobre mi camino en la pediatría. Hace varias décadas durante mi Maestría en el Hospital Universitario de Caracas, descubrí mi interés por la investigación, alentada por uno de mis profesores, el Dr. Guillermo Tovar Escobar. Con timidez y miedo acepté su invitación para preparar y presentar un trabajo en el Congreso de Pediatría siendo residente de tercer año, y esa experiencia marcó el inicio de un camino que nunca he abandonado hasta el presente, y le pido a Dios que me de fuerzas para continuar un poco más, mientras sea posible.

Pocos meses después de finalizar los estudios de cuarto nivel, me integré a un estudio sobre crecimiento y desarrollo de niños y adolescentes, el Estudio Longitudinal del Área Metropolitana de Caracas, guiada por mis maestros la Dra. Mercedes López de Blanco – nuestra querida y recordada Checheta – y el Dr. Hernán Méndez Castellano en Fundacredesa. Además, quiero destacar la larga travesía no solo académica sino de amistad, que me une con mis colegas y amigas Isbelia Izaguirre de Espinoza y Maritza Landaeta de Jiménez.

Para mí es muy difícil hablar de Checheta, tutora, amiga y por ende la gran ausente esta noche; recuerdo que pocos días antes de su partida física en abril del presente año, me dijo: “yo voy salir bien de esta hospitalización, para acompañarte en tu congreso”. No pudo estar, pero su legado vive en cada uno de nosotros, en sus enseñanzas, en su ejemplo y en el compromiso con la niñez venezolana.

A medida que transcurría en este campo de la investigación, se me ocurrió la idea de que había llegado el momento de ampliar los conocimientos, y por tal motivo decidí cursar una subespecialidad en la Universidad Simón Bolívar con todas sus exigencias, las cuales tenía que compartir en el ámbito familiar en compañía de mi esposo y el tiempo destinado a mis pequeños hijos. Después de superadas todas estas situaciones, quedó el logro obtenido tras bastante esfuerzo y dedicación.

Años después en la década de los 90's, me aventuré en la docencia universitaria en la Especialización en Nutrición Clínica Opción Pediatría y en la Maestría en Ciencia de los Alimentos de la Universidad Simón Bolívar. Esta enriquecedora experiencia, ha sido la base cuando tengo que revisar y corregir trabajos de grado, bien sea como tutora o como jurado de los mismos; así como también, a orientar a los pediatras y nutricionistas clínicos con la finalidad de ayudarles a vencer las dificultades en la publicación de su investigación. A medida que transcurría el tiempo en la investigación, se acrecentaba mi interés en la redacción académica y en las publicaciones científicas.

Poco tiempo después de la experiencia anterior, apareció un nuevo reto en los inicios de este siglo XXI, cuando fui invitada a integrar el Comité Editorial de la Revista Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría, donde ya el desafío no se limitaba a escribir, sino también a analizar y arbitrar artículos científicos para su publicación en nuestra revista, lo cual considero que amplía el horizonte en las diferentes disciplinas y subespecialidades de la

pediatría. A este reto que cada día continuo desafiando en los actuales momentos, se le añadió mi participación en la Comisión Científica, de tal manera que gracias a la constante capacitación y con la interacción con un extraordinario equipo ha sido posible superarlo.

En conclusión, mi viaje en la pediatría ha sido un proceso de crecimiento continuo, lleno de desafíos y recompensas. Este viaje de casi cincuenta años en la Puericultura y la Pediatría ha estado marcado por múltiples etapas: desde mis primeros inicios en la consulta pediátrica, avanzando progresivamente hacia la investigación y la docencia, siempre con el propósito de retribuir a las generaciones de relevo una mayor preparación, y de contribuir con dedicación a la sociedad científica. Ese compromiso me ha permitido continuar cada día con más energía y entusiasmo, aun desde la distancia geográfica, con la convicción de seguir aportando a este gran país y en particular, a mis queridos colegas y amigos pediatras dentro y fuera de Venezuela.

Mirando hacia el futuro, estoy emocionada por aplicar estas lecciones y seguir contribuyendo al mundo académico compartiendo en lo posible, estas experiencias con las nuevas generaciones. Este camino me ha enseñado que en la actividad profesional, al igual que en la vida diaria, el verdadero éxito radica en la capacidad de aprender, adaptarse a los cambios, perseverar y sobre todo compartir las experiencias.

Desde ya, les agradezco de corazón a todos ustedes por su presencia, esperando que los cinco días del presente congreso sean una experiencia enriquecedora, de gran aprendizaje y de fraternal reencuentro de los pediatras de las diferentes regiones de nuestro país.

Coromoto Macías de Tomei

CARGA ÁCIDA POTENCIAL RENAL: IMPACTO DE LAS MODIFICACIONES DIETÉTICAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON HIPERCALCIURIA

Andrés Casanova (1) , Michelle Lopez (2) , Mónica Manzanarez (3) ,
Nelyn Escalona (4) , Belén Arteaga (5) 

Recibido: 20/09/2025
Aceptado: 30/10/2025

RESUMEN

La hipercalciuria se define como la excreción urinaria aumentada de calcio en ausencia de hipercalcemia y de enfermedades sistémicas subyacentes. Constituye una causa de infecciones urinarias y urolitiasis en niños. La Carga Ácida Potencial Renal (CAPR) de la dieta está determinada por exceso de alimentos productores de ácidos sobre los productores de bases. Objetivo: Determinar el impacto de la modificación de la CAPR de la dieta en la excreción urinaria de calcio en pacientes pediátricos con hipercalciuria. Métodos: estudio observacional, ambispectivo, analítico, longitudinal. Se incluyeron 61 pacientes (2-18 años) con diagnóstico de hipercalciuria. Se determinaron las siguientes variables: CAPR, relación calcio/creatinina (rCa/Cru), ingesta de proteínas, frutas y hortalizas antes y después de una intervención nutricional dirigida a disminuir la CAPR. Resultados: Posterior a la intervención nutricional, 100% de los pacientes disminuyeron la CAPR ($33,23 \pm 13,37$ VS $9,54 \pm 8,61$ mEq/día, $p < 0,0001$) y la rCa/Cru ($0,30 \pm 0,07$ VS $0,17 \pm 0,07$ mg/mg, $p < 0,0001$). La rCa/Cru se normalizó en 43 (70,5%) pacientes y la CAPR en 33 (54%) pacientes. En 32 pacientes (52,5%) se normalizaron ambas variables. La calciuria se correlacionó directamente con la CAPR ($p < 0,0001$) y la CAPR se correlacionó directamente con la ingesta de proteínas ($p < 0,001$). Conclusión: Con la intervención nutricional disminuyeron la CAPR y la rCa/Cru en todos los pacientes. La CAPR se correlacionó positiva y significativamente con la excreción urinaria de calcio. Aumentar la ingesta de frutas y hortalizas, así como evitar exceder los requerimientos recomendados de ingesta proteica son medidas dietéticas efectivas en el tratamiento de niños con hipercalciuria.

Arch Venz Puer Ped 2025; 88 (2): 83 - 89

Palabras Clave: hipercalciuria, Carga Ácida Potencial Renal, acidosis metabólica, urolitiasis, infección urinaria

Potential Renal Acid Load: Impact of dietary changes in children with hypercalciuria

SUMMARY

Hypercalciuria is defined as increased urinary calcium excretion in the absence of hypercalcemia or underlying systemic diseases. In children, it is one of the causes of urinary tract infections and urolithiasis. The Potential Renal Acid Load (PRAL) of the diet is determined by an excess of acid-producing foods over base-producing foods. Objective: To determine the impact of modifying dietary PRAL on urinary calcium excretion in pediatric patients with hypercalciuria. Methods: Observational, ambispective, analytical, longitudinal study. A total of 61 patients (ages 2–18) diagnosed with hypercalciuria were included. The following variables were assessed: PRAL (Remer and Manz method), urinary calcium/creatinine ratio (uCa/Cr ratio), protein intake, and consumption of fruits and vegetables before and after a nutritional intervention aimed at reducing PRAL. Results: After the nutritional intervention, 100% of the patients showed a decrease in PRAL (33.23 ± 13.37 vs. 9.54 ± 8.61 mEq/day, $p < 0.0001$) and in the uCa/Cr ratio (0.30 ± 0.07 vs. 0.17 ± 0.07 mg/mg, $p < 0.0001$). The uCa/Cr ratio achieved normal values in 43 patients (70.5%) and PRAL in 33 patients (54%). Both variables achieved normal values in 32 patients (52.5%). Urinary calcium excretion was directly correlated with PRAL ($p < 0.0001$) and PRAL was directly with protein intake ($p < 0.001$). Conclusion: The nutritional intervention led to a decrease in both PRAL and the Ca/Cr ratio in all patients. PRAL was directly correlated with urinary calcium excretion. Increasing fruits and vegetables intake, as well as avoiding exceeding recommended protein intake, are effective dietary strategies in children with hypercalciuria.

Arch Venz Puer Ped 2025; 88 (2): 83 - 89

Keywords: hypercalciuria, Potential Renal Acid Load, metabolic acidosis, urolithiasis, urinary tract infection.

1. Nefrólogo pediatra. Adjunto – Docente, Departamento de pediatría, Hospital de Niños “JM de los Ríos”. Correo: andresnefropediatra@gmail.com.
2. Nefrólogo pediatra. Departamento de Pediatría, Centro Médico Docente La Trinidad. Correo: michellelopez27@gmail.com.
3. Nefrólogo pediatra. Adjunto – Docente, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Dr. Alfredo Van Grienken, Falcón, Venezuela. Correo: monigmanzanarez@gmail.com.
4. Nefrólogo pediatra. Adjunto – Docente, Servicio de pediatría, Hospital Vargas de Caracas, Venezuela. dredescalona@gmail.com.
5. Nefrólogo pediatra. Jefe de servicio de Nefrología pediátrica Hospital de niños JM de los Ríos, Caracas, Venezuela. Correo: arteagabelen@gmail.com.

Primer premio en la categoría de Trabajo Clínico Epidemiológico del VXXI Congreso Venezolano de Puericultura y Pediatría

Autor correspondal: Andrés Alberto Casanova Bonilla
Teléfono: +58-412-2116756 / Correo: andresnefropediatra@gmail.com

INTRODUCCIÓN

La hipercalciuria se define como la excreción urinaria aumentada de calcio en ausencia de hipercalcemia y de una enfermedad sistémica subyacente. Esta alteración metabólica es frecuentemente observada en pacientes con hematuria, disfunción vesical, dolor abdominal y litiasis renal. También está relacionada con riesgo de infecciones urinarias y alteraciones en el metabolismo mineral óseo (1,2). La etiología es compleja dado que la excreción urinaria de calcio es el resultado final de una interacción fisiológica entre el tracto gastrointestinal, el hueso y el riñón (1,3). La hipercalciuria puede definirse como la excreción urinaria de calcio en 24 horas de más de 4 mg por kilo de peso corporal o la relación calcio/creatinina urinaria mayor de 0.14 en una muestra tomada en ayunas ó mayor de 0.2 en estado postprandial en niños ma-

yores de 2 años (3).

Múltiples factores fisiológicos, farmacológicos, dietéticos y patológicos pueden incidir en la excreción urinaria de calcio. La hormona paratiroidea y la vitamina D son probablemente los reguladores hormonales más importantes. Sin embargo, la reabsorción tubular de calcio también se ve afectada por alteraciones en el equilibrio ácido-base, puesto que ella aumenta en el contexto de alcalosis metabólica y disminuye en la acidosis metabólica (4).

En la actualidad se ha logrado establecer una relación muy estrecha entre el patrón de alimentación y la acidosis metabólica además de varias enfermedades metabólicas (5). La acidosis metabólica se define como la concentración disminuida de bicarbonato sérico acorde a la edad del paciente, mientras que la acidemia se define como un pH sanguíneo menor de 7,35. En la homeostasis del equilibrio ácido base, el riñón representa un papel fundamental regulando la concentración de protones o hidrogeniones, gran parte de ellos provenientes de la dieta. Aunque el exceso de la carga ácida de la dieta (CAD) es eliminado por el riñón funcionalmente normal, dicho exceso en forma constante puede generar un balance ácido positivo que pudiese conllevar a una acidosis metabólica de bajo grado con repercusiones importantes para el organismo (6,7).

La CAD viene determinada por el exceso de alimentos productores de ácidos sobre aquellos productores de bases y constituye la principal fuente de producción endógena de ácido. Una de las formas de medir la carga ácida de la dieta es la Carga Ácida Potencial Renal (CAPR), un método desarrollado por Manz y Remer, el cual estima la producción de ácidos endógenos en exceso en relación al nivel de álcali producido por los alimentos ingeridos diariamente (8).

A nivel óseo, ocurre un paso determinante en la amortiguación de un estado acidótico en el organismo, promoviendo una pérdida de calcio del hueso desencadenando una enfermedad ósea metabólica (9), que además pudiese estar promovida por una dieta rica en alimentos productores de ácidos (proteínas de origen animal y cereales) o deficiente en alimentos productores de bases (frutas y hortalizas), la cual conllevará a una carga ácida elevada (8,9). Bajo este estado, y como consecuencia de mecanismos amortiguadores, adicionalmente se produce un aumento de la resorción ósea, generada por la inhibición de los osteoblastos y la estimulación de los osteoclastos (4,5,9).

A nivel renal, los efectos producidos por la acidosis metabólica, específicamente en el túbulo distal, consisten en la inhibición de la reabsorción de calcio y el aumento consecuente de la excreción urinaria de calcio reflejados clínicamente en hipercalcemia (4,8).

Diversos estudios han logrado determinar que una terapia alcalina puede corregir la acidosis metabólica y aliviar la hipercalcemia, puesto que aumenta la reabsorción de calcio a nivel del túbulo distal y disminuye las repercusiones de dicha patología (4,5,10).

Trabajos publicados previamente en Venezuela en poblaciones pediátricas han estudiado la CAPR en niños sanos, con trastornos del crecimiento y con Enfermedad Renal Crónica (ERC) (11-14). Sin embargo, en la literatura revisada, no se encontraron estudios que relacionen la CAPR con la pre-

sencia de hipercalcemia en niños. La presente investigación tiene como objetivo determinar el impacto de la modificación de la CAPR de la dieta en la excreción urinaria de calcio en los pacientes pediátricos con hipercalcemia con edades entre los 2 y 18 años, atendidos en la consulta externa del servicio de nefrología del Hospital de Niños JM de los Ríos (HNJMR) durante el período agosto 2024 – octubre 2024.

MÉTODOS

El presente es un estudio observacional, ambispectivo, analítico, de corte longitudinal. Se consideró como población de estudio los pacientes que acudieron a la consulta externa del servicio de nefrología del HNJMR durante el período de estudio. La muestra estuvo constituida por 61 pacientes seleccionados de manera intencional, de forma no aleatoria, una vez aplicados los criterios de inclusión y exclusión.

Criterios de inclusión: Pacientes mayores de 2 años y menores de 18 años de edad con diagnóstico de hipercalcemia que acuden a la consulta de nefrología pediátrica en el período de estudio. Criterios de exclusión: Pacientes con anomalías congénitas de la vía urinaria (CAKUT), patologías agudas o crónicas (diabetes, cardiopatías, hipotiroidismo, glomerulopatías, cáncer), procesos infecciosos activos al momento de la evaluación, alergias o intolerancia alimentaria.

Procedimiento: Se registraron los datos epidemiológicos en un formato diseñado para tal fin. En una primera consulta se realizó la estimación de la CAPR y de la ingesta de proteínas, frutas y hortalizas mediante la implementación de un Cuestionario de Frecuencia de Consumo (CFC). Para su obtención se emplearon herramientas de apoyo como tazas, cucharas y modelos bidimensionales para la estimación de la porción servida (15). El CFC de alimentos fue basado en las recomendaciones del Centro de Atención Nutricional Infantil Antimano (CANIA), en una lista de 60 alimentos distribuidos en 6 categorías: almidones, grasas, carnes y huevo, lácteos, vegetales y frutas. Fue completado por el investigador principal mediante la entrevista a los padres o pacientes (en el caso de los adolescentes) durante la consulta.

La CAPR fue estimada por el método de Remer y Manz (8). Se tomaron como valores normales de CAPR aquellos menores a 10 mEq/día; los valores negativos indican un exceso de alimentos formadores de base (frutas y hortalizas) y valores positivos indicaron un exceso de alimentos formadores de ácidos (pescado, carnes rojas y blancas, productos cárnicos, cereales, granos, productos lácteos). El consumo de frutas y vegetales se estimó como “adecuado” de 7 días a la semana y “deficiente” al consumo de menos de 3 días a la semana.

Después de registrado el CFC, se indicaron recomendaciones dietéticas dirigidas a disminuir la CAPR (Tabla 1). Adicionalmente se recomendaron diversas formas de preparación de los vegetales y las verduras, dado el rechazo que habitualmente tienen los niños al consumo de estos alimentos. En caso de que el paciente estuviese en tratamiento con citrato de potasio, se mantuvo la misma dosis que estaba recibiendo.

Los pacientes fueron citados para una segunda consulta en un lapso de 45 a 60 días después de la primera, momento en

Tabla 1. Recomendaciones nutricionales

1. Evitar alimentos salados: chucherías saladas, embutidos, quesos salados o fundidos, salsas envasadas, enlatados, comida chatarra
2. Evitar el exceso de azúcar: refrescos, malta, bebidas azucaradas, jugos y compotas procesadas, cereales azucarados
3. Lácteos: no más de 3 raciones al día incluyendo: leche (8 onzas), yogurt (6 onzas), queso (1 rebanada o una cucharada)
4. Evitar exceso de proteína de origen animal: carne, pollo o pescado una vez al día
5. Puede agregarse 1 huevo, siempre que se combine con vegetales o verduras
6. Los granos (caraotas, lentejas, garbanzos, frijoles) combinados con arroz sustituyen a las proteínas de origen animal
7. Frutas 2 veces al día
8. Vegetales y verduras 3 veces al día

Tabla 2. Carga Ácida Potencial Renal y relación Ca/Creat en la primera y segunda consultas

	Primera consulta	Segunda consulta	p
	X±DS	X±DS	
CAPR (mEq/día)	33,23±13,37	9,54±9,61	<0,0001
Ca/Cr (mg/mg)	0,30±0,07	0,17±0,07	<0,0001

el cual se impartió de nuevo el CFC para calcular la CAPR y la ingesta de calorías y proteínas después de la intervención nutricional.

Se registraron los valores de rCa/Cru (mg/mg) antes y después de la intervención nutricional. El criterio para hipercalcemia fue una relación calcio/creatinina urinaria mayor de 0.2 en una muestra tomada en estado post-prandial (2).

Tratamiento estadístico: Se aplicaron estadísticas descriptivas básicas (media, valor máximo y mínimo y frecuencias). Para analizar las variables relacionadas cuantitativas paramétricas se utilizó Prueba t de Student para la comparación de los resultados antes y después de la intervención nutricional y se consideró como estadísticamente significativo un p valor de <0,05. Para el cálculo de la correlación entre la CAPR y la relación calcio/creatinina, se aplicó el Coeficiente de Correlación de Pearson.

RESULTADOS

Se incluyeron 61 pacientes entre 2 y 18 años, 44% del sexo femenino y 56% del sexo masculino, atendidos en la consulta externa del servicio de nefrología pediátrica del HNJR.

La CAPR disminuyó significativamente con la intervención nutricional entre la primera (33,23 ± 13,37 mEq/d con valores mínimo y máximo de 10 y 59 mEq/d respectivamente) y segunda entrevista (9,54 ± 8,61 mEq/d con valores mínimo y máximo de -3 y 32 mEq/d respectivamente). La significancia estadística alcanzada fue de p<0,0001 (Tabla 2).

La relación calcio/creatinina urinaria también disminuyó significativamente con la intervención nutricional entre la pri-

mera consulta (0,30± 0,07 mg/mg, con valores mínimo y máximo de 0,20 y 0,44 mg/mg respectivamente) y la segunda (0,17± 0,07 mg/mg, con valores mínimo y máximo de 0,06 y 0,32mg/mg, respectivamente). La significancia estadística alcanzada fue de p<0,0001 (Tabla 2).

Para relacionar el impacto de la intervención nutricional sobre la excreción urinaria de calcio después de la modificación en la dieta, se correlacionaron los valores de la CAPR con los valores de la rCa/Cru en la segunda consulta. Se observó una correlación lineal positiva entre ambas variables con un Coeficiente de Correlación de Pearson 0,753 (p<0,0001, con un nivel de confianza del 95% y un nivel de significación del 5% (Figura 1).

Sobre la base de estos resultados fue posible crear un modelo que permitió predecir la relación entre una variable llamada dependiente (Y) y una sola variable llamada independiente o predictora (X), así como para desarrollar una ecuación lineal con fines predictivos en función de relación calcio/creatinina urinaria (variable predictora) utilizando para ello la ecuación de lineal de la recta de regresión (Figura 2). Se aplicó la ecuación de la recta de regresión lineal simple, observándose en el modelo un coeficiente de determinación R² = 0,567 (56,7%). Este modelo permite predecir que para un valor normal de rCa/Cru (<0,20), el valor de la CAPR debe ser <12,06 (Figura 2).

En 61 pacientes (100%) disminuyó, tanto la excreción urinaria de calcio, como la CAPR. Cuarenta y tres pacientes (70,5%) lograron normalizar la relación calcio/creatinina urinaria y 33 pacientes (54%) lograron normalizar la CAPR. La normalización de ambas variables se logró en 32 pacientes

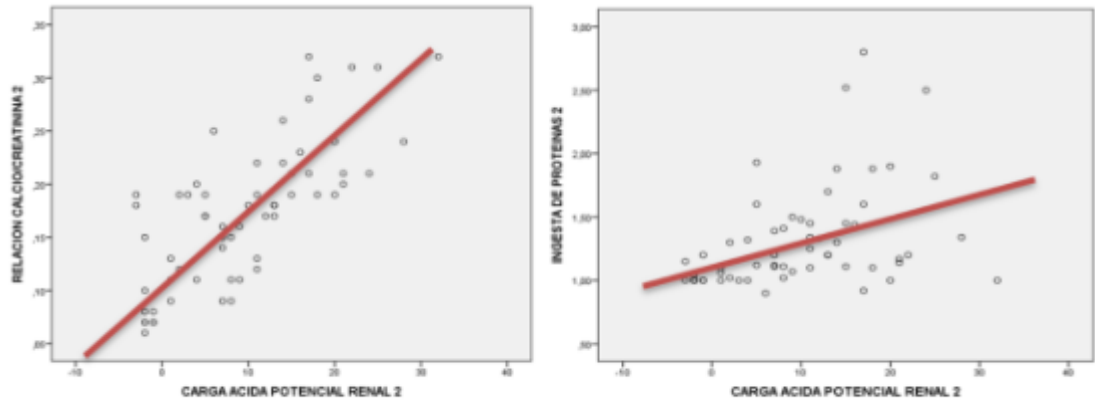


Figura 1. Diagrama de dispersión. Tendencia lineal positiva entre los valores de CAPR y relación calcio/creatinina y CAPR e ingesta de proteínas

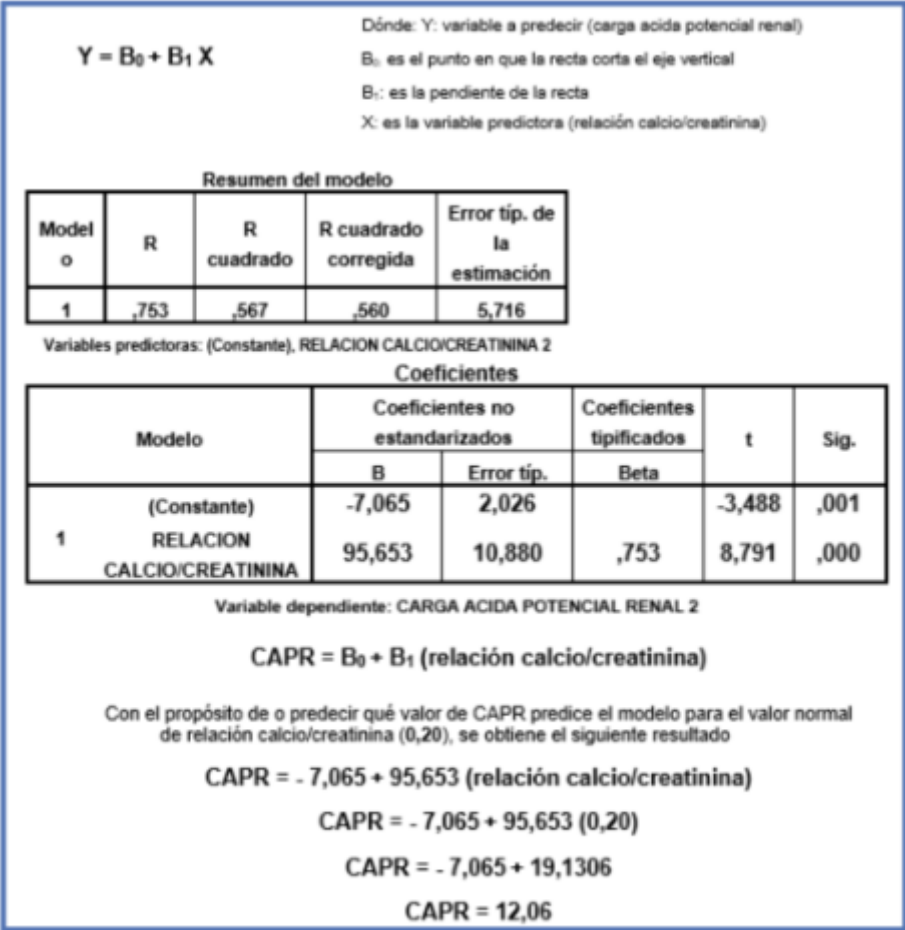


Figura 2. Ecuación de recta de regresión para el modelo de predicción de la CAPR en función de la relación Calcio/Creatinina urinaria

(52,5%). La rCa/Cru se normalizó en 43(70,5%) pacientes y la CAPR en 33(54%) pacientes (Figura 3).

Analizando la composición de la dieta en relación a la ingesta de proteínas se demostró una disminución entre la primera entrevista ($X 2,1 \pm 1,11$ gramos/kg/día), y la segunda ($X 1,25 \pm 0,54$ gramos/kg/día), con un nivel de significancia de $<0,05$. Respecto a la ingesta de frutas y hortalizas, en la pri-

mera consulta, sólo 19 (31%) pacientes reportaron un consumo adecuado, mientras que después de la intervención nutricional este número se incrementó a 36 (59%), con un nivel de significancia de $p<0,0001$ (Tabla 3).

Con el propósito de determinar la correlación entre los valores de CAPR y los valores de la ingesta de proteínas, se realizó un diagrama de dispersión (Figura 1), obteniéndose co-

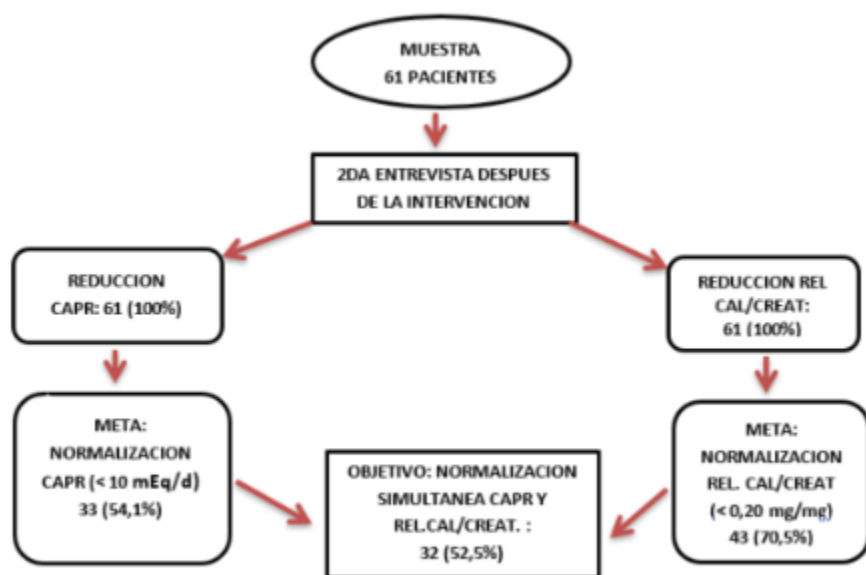


Figura 3. Distribución de pacientes quienes lograron normalizar la CAPR y la excreción urinaria de calcio.

Tabla 3. Ingesta diaria de frutas y hortalizas en la 1era y 2da consulta

VARIABLE	DISTRIBUCION	n	%	p
	PRIMERA CONSULTA			< 0,001
Ingesta de frutas y hortalizas	DEFICIENTE	42	69	
	ADECUADO	19	31	
	SEGUNDA CONSULTA			
Ingesta de frutas y hortalizas	DEFICIENTE	25	41	
	ADECUADO	36	59	

relación lineal positiva con un valor del Coeficiente de Pearson $R=0,420$, $p<0,001$.

DISCUSIÓN

En el presente trabajo se evidenció que la totalidad de los pacientes en la primera entrevista tenían un valor de CAPR por encima del valor definido como normal en la metodología descrita. Esto coincide con diversos trabajos realizados en población infantil, tanto en Venezuela como en otros países (11-14,16). Los resultados obtenidos muestran una disminución significativa de la CAPR después de la intervención nutricional, coincidiendo con lo reportado por Belisario y colaboradores (14).

Los valores de la CAPR obtenidos en la presente investigación, superan a los reportados en estudios publicados a nivel nacional durante los últimos 12 años, aunque son inferiores a los evidenciados por Yurtas y colaboradores en una población de 67 pacientes pediátricos en Turquía (16).

El aspecto más resaltante del presente trabajo es el impacto de la intervención nutricional sobre la excreción urinaria de calcio, ya que se observó una reducción de la misma en la to-

talidad de los pacientes y casi tres cuartas partes de la población estudiada lograron normalizarla. Aunque se han publicado numerosos estudios en adultos sobre la asociación entre una CAD elevada y la litiasis renal (17-19), los datos en poblaciones pediátricas siguen siendo limitados. Shi y colaboradores llevaron a cabo un estudio en 154 niños y adolescentes sanos con el objetivo de investigar si una excreción urinaria de calcio aumentada de forma persistente y a largo plazo, aunque dentro del rango fisiológico normal, podría contribuir a una reducción de la masa o la resistencia ósea en niños y adolescentes (20). Sus hallazgos mostraron que la excreción urinaria de calcio en el extremo superior del rango fisiológico normal se asoció con una mayor excreción de ácidos, lo que sugiere que las dietas con una CAD elevada mantenidas a largo plazo, pueden ser un factor predisponente para la urolitiasis en poblaciones pediátricas. Otra asociación entre CAPR y urolitiasis se deriva del estudio publicado por Duerto y col en 68 niños venezolanos entre 2 y 18 años con urolitiasis, de los cuales 44 (64,71%) presentaron hipocitraturia, lo cual podría constituir la expresión de una CAD elevada (21).

Los resultados obtenidos en el presente estudio muestran una correlación lineal directa entre la CAPR y la excreción urinaria de calcio con un elevado nivel de significancia. Esto reafirma la importancia de insistir en las recomendaciones dietéticas que tiendan a disminuir la carga ácida de la dieta en niños con hipercalcemia. Un aporte potencialmente útil del presente estudio es la aplicación de una regresión lineal simple para crear un modelo de predicción de CAPR en función de relación calcio/creatinina urinaria, el cual permite sugerir que para mantener la relación calcio/creatinina urinaria en valores normales, la CAPR no debe ser mayor de 15 mEq/día. Esto podría sugerir la conveniencia para futuras investigaciones destinadas a establecer un valor ideal para la CAPR del niño venezolano.

La ingesta de proteínas estuvo por encima de los requerimientos recomendados, coincidiendo con diversos estudios en población infantil, tanto nacionales como internacionales (12-16,22-24). Con la intervención nutricional, se logró disminuir la ingesta de proteínas, aunque aún se mantuvieron por encima de lo recomendado.

En cuanto a la ingesta de frutas y hortalizas, los resultados de la primera entrevista corroboraron lo que se reporta en múltiples estudios a nivel mundial, la amplia deficiencia en la

ingesta de frutas y hortalizas (12-16,25-29). Afortunadamente, un número significativo de pacientes aumentaron esta ingesta después de la intervención nutricional.

Krupp y colaboradores alemanes, en 2014, comprobaron que las dietas ricas en proteínas azufradas y pobres en vegetales y frutas afectan negativamente al equilibrio ácido-base humano. Este grupo examinó a 257 niños sanos y establecieron la relación de la CAPR en la dieta y una mayor presión arterial, destacando la intrínseca relación entre alteraciones metabólicas y la acidosis (30). En Venezuela, Lugo y colaboradores (12) en el año 2016, estudiaron la relación la CAPR y el equilibrio ácido base en pacientes pediátricos con ERC determinaron que el patrón dietético de los niños venezolanos con ERC puede constituir un factor de riesgo para la progresión de la enfermedad al promover acidosis metabólica. Revisiones recientes hacen referencia a las consecuencias metabólicas que pueden tener las dietas con elevada carga ácida tanto en adultos como en niños (5-7,31).

En las entrevistas realizadas durante el estudio fue interesante constatar que las recomendaciones de: asegurar una adecuada ingesta de agua, utilizar condimentos naturales, ampliar la variedad de carbohidratos para incluir más tubérculos y enfatizar que todas las frutas eran permitidas, contribuyó a que las indicaciones dietéticas pudiesen ser cumplidas más fácilmente y con mejor aceptación por parte de los pacientes. En cuanto al consumo de frutas, se ha publicado en recientes investigaciones que su variedad puede conferir beneficios adicionales al permitir el aumento de la ingesta de potasio en la dieta directamente relacionada a una mayor carga alcalina (32).

En la mayoría de las entrevistas se percibió que las madres expresaban cierta preocupación con respecto al significado de la palabra “dieta”, al relacionarla con “alto costo” de los productos. Por este motivo se realizó especial énfasis en recomendar frutas y vegetales “de temporada”, caracterizadas por precios usualmente más bajos que el de las “chucherías”, refrescos, dulces y alimentos ultraprocesados.

Es importante recalcar que el tratamiento adecuado para la hipercalcemia tiene particular relevancia, dado que este trastorno puede ser la causa de infecciones urinarias y de litiasis renal en niños y adolescentes, además de la posibilidad de estar asociado con disminución de la masa ósea y los trastornos de crecimiento. El tratamiento inicial de la hipercalcemia debe incluir el aumento del consumo de frutas y hortalizas por su gran aporte de citrato y de potasio, el primero por ser el principal inhibidor de la cristalización de calcio en orina y el segundo por su efecto en disminuir la excreción urinaria de calcio.

CONCLUSIONES

En la presente investigación se demostró como la CAPR de la dieta y la relación calcio/creatinina urinaria disminuyeron con la intervención nutricional en la totalidad de los pacientes estudiados, e incluso se normalizaron en la mayoría de ellos. La CAPR de la dieta de los niños se correlacionó positiva y significativamente con la excreción urinaria de calcio, además de la CAPR de la dieta y la excreción urinaria de cal-

cio se correlacionó positivamente con la ingesta de calorías y con el consumo de proteínas.

RECOMENDACIONES

En pacientes con hipercalcemia, aún sin clínica evidente, deben indicarse modificaciones dietéticas tendientes a disminuir la CAD: evitar el consumo excesivo de sal, no sobrepasar los requerimientos de proteínas recomendados para la edad y, sobre todo incrementar el consumo de frutas y hortalizas.

Se recomienda realizar estudios con un número mayor de pacientes a fin de validar el modelo propuesto para la predecir la CAPR a partir de la relación Ca/Cr del paciente, ya que esto permitiría estimar cuál sería un valor adecuado para la CAPR en niños venezolanos

REFERENCIAS

1. Srivastava T, Schwaderer A. Diagnosis and management of hypercalcemia in children. *Curr Opin Pediatr*. 2009; 21(2):214–219. doi:10.1097/MOP.0b013e3283223db7
2. Leslie SW, Sajjad H. Hypercalcemia. StatPearls publishing [Internet]. 2024 [citado el 9 de abril de 2024]; Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28846247/>
3. Srivastava T, Alon US. Pathophysiology of hypercalcemia in children. *Pediatr Nephrol*. 2007; 22(10):1659–1673. doi: 10.1007/s00467-007-0482-6
4. Kim G-H. Renal mechanisms for hypercalcemia induced by metabolic acidosis. *Am J Nephrol*. 2022; 53(11–12):839–846. doi: 10.1159/000528089
5. Osuna I, Leal G, Garza C, Rodríguez F. Carga ácida de la dieta; mecanismos y evidencia de sus repercusiones en la salud. *Nefrología*. 2019; 39(4):343–354. doi: 10.1016/j.nefro.2018.10.005
6. Naude MTech DF. Chronic Sub-Clinical Systemic Metabolic Acidosis. A Review with Implications for Clinical Practice. *J Evid Based Integr Med*. 2022; 27:2515690X221142352. doi: 10.1177/2515690X221142352
7. Wesson DE. The Continuum of Acid Stress. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2021; 16(8):1292–1299. doi: 10.2215/CJN.17541120.
8. Remer T, Manz F. Potential renal Acid Load of foods and its influence on urine pH. *J Am Diet Association*. 1995; 95:791–797. doi: 10.1016/S0002-8223(95)00219-7.
9. Arrabal M, Cano M, Canales B, Arrabal-M M. Calcium nephrolithiasis and bone demineralization: Pathophysiology, diagnosis, and medical management. *Curr Opin Urol*. 2014; 24(6):633–638. doi: 10.1097/MOU.0000000000000111
10. Solak V, Gökçe Mİ, Yaman Ö. Potassium citrate vs. hydrochlorothiazide to reduce urinary calcium excretion in calcium oxalate stone patients with hypercalcemia: a prospective randomized study. *Int Urol Nephrol*. 2021; 53(9):1791–1796. doi: 10.1007/s11255-021-02879-7.
11. López Sayers M, Bernal J, López M. Carga ácida potencial renal de la dieta en niños de 2 a 6 años. *Arch Venez Puer Ped*. 2012 75(3):68–74. [citado el 21 de mayo de 2024] Disponible en: https://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S004-06492012000300004
12. Lugo G, Moreno G, Marcano G, López M. Relación de la carga

- ácida de la dieta y el estado ácido-base en niños con Enfermedad Renal Crónica. *Arch Venez Puer Ped.* 2016;79(3):92–98. [citado 4 de junio de 2024] Disponible en: https://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-06492016000300003
13. España A, Belisario L, Giannastacio B, López M. Composición de la dieta de niños con acidosis metabólica y alteraciones del crecimiento. *Arch Venez Puer Ped.* 2019;82 (1):21–27. [citado el 4 de junio de 2024]. Disponible en: http://saber.ucv.ve/ojs/index.php/revista_avpp/article/view/25071
 14. Belisario Moreno LM, López Luzardo M. Carga ácida potencial renal de la dieta y velocidad de crecimiento en niños de 6 meses a 11 años. *Rev Cient CMDLT.* 2023; 16. doi: 10.55361/cmdlt.v16i1.182
 15. Arimond M, Deitchler M. Dietary Guidelines and quality. *Nutritionalassessment.org.* [citado el 21 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://nutritionalassessment.org/diet/index.html>
 16. Yurtdas G, Kaner G, Ozdemir O, Turan K. Dietary acid load in children with chronic kidney disease: its association with nutritional status and health-related quality of life. *Pediatr Nephrol.* 2023; 38(10):3417–3426. doi: 10.1007/s00467-023-05991-1
 17. Betz MV, Penniston KL. Primary Contributors to Dietary Acid Load in Patients With Urolithiasis. *J Ren Nutr.* 2023; 33(1):53–58. doi: 10.1053/j.jrn.2022.05.005.
 18. Haghighatdoost F, Sadeghian R, Clark CCT, Abbasi B. Higher Dietary Acid Load Is Associated With an Increased Risk of Calcium Oxalate Kidney Stones. *J Ren Nutr.* 2021; 31(5):467–474. doi: 10.1053/j.jrn.2020.08.012.
 19. Trinchieri A, Maletta A, Lizzano R, Marchesotti F. Potential renal acid load and the risk of renal stone formation in a case-control study. *Eur J Clin Nutr.* 2013; 67(10):1077–1080. doi: 10.1038/ejcn.2013.155.
 20. Shi L, Libuda L, Schonau E, Frassetto L, Remer T. Long term higher urinary calcium excretion within the normal physiologic range predicts impaired bone status of the proximal radius in healthy children with higher potential renal acid load. *Bone.* 2012; 50(5):1026–1031. doi: 10.1016/j.bone.2012.01.026
 21. Duerto MJ, Vizcaíno R, Lara E, Uviedo C. Citraturia en pacientes pediátricos con urolitiasis. *Arch Venez Puer Ped.* 2023; 86 (1): 3–8. [Citado el 30 de abril de 2025] Disponible en: <https://www.svpediatría.org/repositorio/publicaciones/2023/AV-PP%20Vol%2086-1.pdf>
 22. Berryman CE, Lieberman HR, Fulgoni VL, Pasiakos SM. Protein intake trends and conformity with the Dietary Reference Intakes in the United States: Analysis of the National Health and Nutrition Examination Survey, 2001–2014. *Am J Clin Nutr.* 2018; 108;405–413. doi: 10.1093/ajcn/nqy088
 23. Garcia-Iborra M, Castanys-Munoz E, Oliveros E, Ramirez M. Optimal Protein Intake in Healthy Children and Adolescents: Evaluating Current Evidence. *Nutrients.* 2023; 15:1683. doi: 10.3390/nu15071683
 24. Piao W, Yu D, Ju L. Intakes of energy and macronutrients in 6–11 years old age group in 2016–2017 in China. *Hyg Res.* 2021; 50:389–394. doi: 10.19813/j.cnki.weishengyanjiu.2021.03.007
 25. Ramsay SA, Eskelsen AK, Brannen LJ, Armstrong Shultz J, Plumb J. Nutrient Intake and Consumption of Fruit and Vegetables in Young Children. *ICAN.* 2014; 6:332–344. doi:10.1177/1941406414549622
 26. Lynch C, Kristjansdottir AG, Te Velde SJ. Fruit and vegetable consumption in a sample of 11-year-old children in ten European countries--the PRO GREENS cross-sectional survey. *Public Health Nutr.* 2014; 17:2436–2444. doi: 10.1017/S1368980014001347.
 27. Darmawan ES, Kusuma D, Permanasari VY. Beyond the Plate: Uncovering Inequalities in Fruit and Vegetable Intake across Indonesian Districts. *Nutrients.* 2023; 15:2160. doi: 10.3390/nu15092160
 28. Chui JM, Lacy KE, Zheng MJ. Frequency and distribution of dietary energy, vegetable, fruit and discretionary food intakes in 18-month-old Australian children. *Br J Nutr.* 2023; 130:513–524. doi: 10.1017/S0007114522003324.
 29. Zeidan W, Taweel H, Shalash A, Hussein A. Consumption of fruits and vegetables among adolescents in Arab Countries: a systematic review. *Int J Behav Nutr Phys Act.* 2023; 20:3. doi: 10.1186/s12966-022-01398-7.
 30. Krupp D, Shi L, Remer T. Longitudinal relationships between diet-dependent renal acid load and blood pressure development in healthy children. *Kidney Int.* 2014; 85(1):204–210. doi: 10.1038/ki.2013.331
 31. Lopez M. Equilibrio ácido base de la dieta. Un nuevo paradigma nutricional. *Arch Venez Puer Ped.* 2023; 86 (2): 60–68. [Citado el 30 de abril de 2025]. Disponible en: <https://www.svpediatría.org/repositorio/publicaciones/2023/AVPP%20Vol%2086-2.pdf>
 32. Blumfield M, Mayr H, De Vlieger N, Abbott K. Should we “eat a rainbow?” an umbrella review of the health effects of colorful bioactive pigments in fruits and vegetables. *Molecules.* 2022; 27(13):4061. doi: 10.3390/molecules27134061

FACTORES DE RIESGO Y MORBIMORTALIDAD EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DIAGNÓSTICO DE DESNUTRICIÓN AGUDA. ESTUDIO BICÉNTRICO

Román Caballero Villalba (1) , Andrés Eloy Gutiérrez Morillo (2) ,
Fidel Martín Alfonso Andrade (3) , Miguel José Severino Mongua Casanova (4) ,
Bárbara Del Valle Prado Mendoza (5) , Jesús Alfonso Paira Vera (6) ,
Criseyra Nathaly Camejo Arriola (7) , Julio Ramón Rodríguez Gómez (8) 

Recibido: 30/08/2025

Aceptado: 01/12/2025

RESUMEN

Introducción: La desnutrición, se reconoce como uno de las principales consecuencias de la pobreza y desigualdad, incrementando el riesgo de muerte, inhibiendo el desarrollo cognitivo y afectando el estado de salud. **Objetivo:** Identificar los principales factores de riesgos y la morbilidad en pacientes con desnutrición aguda ingresados en el servicio de pediatría del Hospital Universitario “Dr. Luis Razetti de Barcelona” y del Hospital del IVSS “Dr. Cesar Rodríguez Rodríguez” de Puerto la Cruz, Estado Anzoátegui. **Método:** Estudio observacional, transversal y retrospectivo. La muestra consistió en 285 pacientes (29 días a 11 años). El estado nutricional se clasificó según criterios de la OMS (Z-score). Se analizaron variables sociodemográficas, biológicas y clínicas mediante estadística descriptiva y analítica (chi cuadrado de Pearson y V de Cramer), con una significancia de $p < 0,05$ y V de Cramer entre 0 – 1. **Resultados:** Grupo etario menor de 2 años 67,02 %, sexo masculino 55,78%, tipo de desnutrición aguda severa edematosa 31,58%, factor de riesgo esquema inmunización incompleto 19,60%, y prácticas de alimentación inadecuadas 19,05%, morbilidad más frecuente diarrea 28,07% y la causa de mortalidad shock hipovolémico 43,02% con una tasa de letalidad del paciente desnutrido de 30,17%. **Conclusión:** La desnutrición aguda sigue siendo un grave problema de salud por lo que es urgente fortalecer las medidas de prevención primaria para reducir la morbilidad y mejorar el estado de nutrición de la población infantil.

Arch Venez Puer Ped 2025; 88 (2): 90 - 95

Palabras clave: Factores de riesgo, morbilidad, desnutrición, niños.

Risk factors and morbidity and mortality in pediatric patients diagnosed with acute malnutrition. Bicentric Study

SUMMARY

Introduction: Malnutrition is recognized as one of the primary consequences of poverty and inequality, increasing the risk of mortality, inhibiting cognitive development, and compromising overall health status. **Objective:** Identify the main risk factors and the morbidity and mortality patterns in acute malnourished patients admitted to the pediatric departments of the Hospital Universitario “Dr. Luis Razetti” in Barcelona and the Hospital del IVSS “Dr. César Rodríguez Rodríguez” in Puerto La Cruz, Anzoátegui State. **Method:** An observational, cross-sectional, and retrospective study was conducted. The sample consisted of 285 patients (aged 29 days to 11 years). Nutritional status was classified according to WHO criteria (Z-score). Sociodemographic, biological, and clinical variables were analyzed using descriptive and analytical statistics (Pearson's chi-square and Cramer's V), with a significance level of $p < 0.05$ and a Cramer's V value between 0 and 1. **Results:** The predominant age group was children under 2 years (67.02%), and 55.78% were male. Severe edematous acute malnutrition was the most frequent type (31.58%). The main risk factors were incomplete immunization schedules (19.60%) and inadequate feeding practices (19.05%). Diarrhea was the most frequent morbidity (28.07%), while hypovolemic shock was the leading cause of mortality (43.02%). The case-fatality rate for malnourished patients was 30.17%. **Conclusion:** Acute malnutrition remains a serious health problem; therefore, it is urgent to strengthen primary prevention measures to reduce morbidity and mortality and improve the nutritional status of the pediatric population.

Arch Venez Puer Ped 2025; 88 (2): 90 - 95

Keywords: Risk factors, morbidity, mortality, malnutrition, children.

INTRODUCCIÓN

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), la desnutrición se reconoce como uno de las principales consecuencias de pobreza y desigualdad, incrementando el riesgo de muerte, inhibiendo el desarrollo cognitivo y afectando el estado de salud (1). Este déficit pasa por varias etapas, la deficiencia de micronutrientes, el bajo peso para la talla o para la edad y el retraso del crecimiento; todos implicados en el deterioro de la salud del niño (2). La desnutrición, es consecuencia de la inseguridad alimentaria y nutricional en el hogar y se caracteriza por el deterioro de la composición corporal, así como por alteraciones sistémicas de las funciones orgánicas y psicosociales (3). Según el informe conjunto del Fondo de las Naciones Unidas para la Infancia (UNICEF), OMS y el Banco Mundial (2023), alrededor de 5.6 millones de niños meno-

1. Residente Asistencial Programado. Hospital IVSS Dr. Cesar Rodríguez - Puerto La Cruz, Anzoátegui; romancaballero932@gmail.com
2. Residente Asistencial Programado. Hospital IVSS Dr. Cesar Rodríguez - Puerto La Cruz, Anzoátegui; Agutierrezm96@gmail.com
3. Médico Interno. Hospital IVSS “Dr. Cesar Rodríguez - Puerto La Cruz, Anzoátegui; fm_alfonso@hotmail.com
4. Médico Interno. Hospital IVSS “Dr. Cesar Rodríguez Rodríguez”- Puerto La Cruz, Anzoátegui; miguelmoncast@gmail.com
5. Residente de Posgrado Hospital “Dr. Luis Razetti”, Barcelona, Anzoátegui; barbaraemely07@gmail.com
6. Residente de Posgrado Hospital “Dr. Luis Razetti”, Barcelona, Anzoátegui; Pgesus76@gmail.com
7. Residente de Posgrado Hospital “Dr. Luis Razetti”, Barcelona, Anzoátegui; criseyracamejo@gmail.com
8. Pediatra Intensivista. Hospital “Dr. Luis Razetti”, Barcelona, Anzoátegui; Julio071082@hotmail.com

Autor corresponsal: Dr. Julio Ramón Rodríguez Gómez
Correo electrónico: Julio071082@hotmail.com Teléfono 0424-845350

res de cinco años en América Latina presentaban retraso en el crecimiento y más de 700.000 sufrían de emaciación (4), ya que en estos países existen factores de riesgo que convergen en un complejo entramado de dimensiones destacando la edad del niño, antecedente de prematuridad, ausencia de lactancia humana, edad y nivel de instrucción de la madre entre otros, que contribuyen a mayor morbilidad e incremento de la mortalidad (5).

Venezuela no escapa de esta realidad, sobre todo porque las estadísticas oficiales cada vez se publican con más retraso, el reporte global de nutrición del año 2020, ubica a Venezuela como un país frágil, así mismo la organización Caritas en su informe SAMAN del año 2020, establece que el porcentaje de desnutrición aguda severa en menores de cinco años se ubica en 4,50%, y la desnutrición aguda moderada con cifras en 17,30%, en el territorio nacional (6). En vista de lo expuesto y el incremento de los casos de esta afección se propone realizar un estudio con el objetivo de identificar los principales factores de riesgos y la morbilidad en pacientes con desnutrición aguda ingresados en el servicio de pediatría del Hospital Universitario “Dr. Luis Razetti de Barcelona” y del Hospital del IVSS “Dr. Cesar Rodríguez Rodríguez” de Puerto la Cruz, Estado Anzoátegui.

MÉTODO

Se realizó un estudio observacional, de corte transversal y retrospectivo. La población estuvo integrada por 387 pacientes con diagnóstico de desnutrición, ingresados en los servicios de pediatría del Hospital Universitario “Dr. Luis Razetti” de Barcelona, y del Hospital IVSS “Dr. Cesar Rodríguez Rodríguez” de Puerto la Cruz, Estado Anzoátegui, en el período establecido de Enero 2022 a Diciembre 2024. La muestra quedó conformada por 285 pacientes, que cumplieron con los siguientes criterios de inclusión: Edades comprendidas entre 29 días y 11 años, que no presentaran antecedentes de cardiopatía congénita, enfermedad oncológica, enfermedad renal crónica, fibrosis quística, HIV, alergias alimentarias y diagnóstico de desnutrición aguda al momento del ingreso. En cuanto a los aspectos éticos regulatorios la investigación se apegó a la Declaración Helsinki de 1964, bajo la última revisión realizada el 28 de octubre de 2024 y avalado por el comité de bioética de las instituciones.

La información se recopiló mediante la revisión de las historias clínicas y se registró en un instrumento elaborado por los investigadores donde se tomaron datos como: Edad, sexo y medidas antropométricas (Peso, talla). El estado nutricional se clasificó según los criterios de la OMS mediante puntuaciones Z-score. Para el diagnóstico, se prescindió de los indicadores Peso/Edad y Talla/Edad por su menor sensibilidad para detectar compromiso nutricional agudo en contextos hospitalarios; en su lugar, se priorizó el uso de Peso/Talla en menores de 2 años e IMC/Edad en el grupo de 2 a 11 años, garantizando así la sensibilidad diagnóstica y la continuidad de las referencias de la OMS para los pacientes mayores de 10 años (7). Los puntos de corte para desnutrición fueron: leve (< -1 a -2 DE), moderada (< -2 a -3 DE) y severa (< -3 DE). Los casos de desnutrición severa se diferenciaron por fenoti-

po clínico en emaciada (marasmática), edematosa (kwashiorkor) o mixta, tomando en cuenta además criterios clínicos como: presencia de edema bilateral, signo del pantalón, emaciación visible, facies, alteraciones de piel y anexos, así como alteraciones sistémicas y del comportamiento.

También se realizó la recolección de factores de riesgo sociodemográficos como: Hacinamiento, procedencia de área rural, disposición de agua potable y factores biológicos del paciente como: tipo de control de embarazo, ausencia de lactancia humana, esquema de inmunización y prácticas de alimentación inadecuadas (mala preparación, uso de sustitutos inadecuados). A su vez se tomaron en cuenta las principales causas de morbilidad y mortalidad de los pacientes con diagnóstico de desnutrición aguda.

Con la información obtenida del instrumento de recolección, se elaboró una base de datos con el programa Microsoft Excel 2020 y el programa Statistical Package for the Social Science versión 20 (SPSS). Posteriormente, para el análisis descriptivo se elaboraron tablas de frecuencia acumulada representada en cifras absolutas y porcentaje. El análisis estadístico se utilizó el estadístico Chi cuadrado de Pearson, con un nivel de significación estadística de $p < 0,05$, y el V de Cramer con un valor entre 0 – 1 para establecer la asociación de variables y se realizó el cálculo de la tasa de letalidad de los pacientes con desnutrición aguda, con el fin de determinar la probabilidad de fallecimiento y la respuesta al tratamiento.

RESULTADOS

Durante el periodo de estudio, ingresaron 387 pacientes con diagnóstico de desnutrición en los servicios de pediatría del Hospital Universitario “Dr. Luis Razetti” (Barcelona) y del Hospital IVSS “Dr. César Rodríguez Rodríguez” (Puerto La Cruz). De esta cohorte, 285 pacientes (73,64%) cumplieron con los criterios de selección; se registró la supervivencia de 199 casos (69,83%) y el fallecimiento de 86 (30,17%).

En la distribución por grupos etarios, predominaron los niños menores de dos años: 67,02 % ($n = 191$) Respecto al sexo, el masculino fue el más frecuente, representando el 55,78% ($n=159$) de la muestra (Tabla 1). Al estimar el estado nutricional mediante indicadores antropométricos y criterios clínicos para desnutrición, el tipo de desnutrición más frecuente fue la aguda severa edematosa con un 31,58% ($n=90$), seguida de la aguda severa emaciada con un 27,02% ($n=77$) (Tabla 2).

Se evaluaron los principales factores de riesgo asociados al cuadro de desnutrición aguda. Los hallazgos más preponderantes fueron el esquema de inmunización incompleto (19,60%), prácticas de alimentación inadecuadas (19,05%) y el antecedente de embarazo no controlado (14,37%). Adicionalmente, destacaron factores socioambientales como la procedencia de áreas rurales (12,58%) y la carencia de agua potable (11,76%) (Tabla 3).

Se identificaron 12 causas principales de morbilidad. La diarrea fue la complicación más frecuente, presente en el 28,07% ($n=80$) de los casos, con una mayor incidencia en pacientes con desnutrición aguda moderada (9,82%; $p = 0,03$; V de Cramer = 0,277). La parasitosis intestinal ocupó el segun-

Tabla 1. Distribución según grupo etario y sexo de los pacientes con diagnóstico de desnutrición aguda

Grupo etario	Masculino	%	Femenino	%	N	%
< de 2 años	118	41,41	73	25,61	191	67,02
Preescolar	19	6,66	42	14,73	61	21,40
Escolar	22	7,71	11	3,86	33	11,58
Total	159	55,78	126	44,22	285	100,00

Tabla 2. Distribución de pacientes según el tipo de desnutrición aguda

Tipo de Desnutrición aguda	N	%
Desnutrición aguda moderada	72	25,26
Desnutrición aguda severa emaciado	77	27,02
Desnutrición aguda severa edematosa	90	31,58
Desnutrición aguda mixta	46	16,14
Total	285	100

Tabla 3. Factores de Riesgo de los pacientes con diagnóstico de desnutrición aguda

Factores de Riesgo	N	%
Esquema de inmunización incompleto para la edad	285	19,60
Prácticas de alimentación inadecuadas	277	19,05
Producto de embarazo no controlado	209	14,37
Procedencia de área rural	183	12,58
Ausencia de agua potable	171	11,76
Hacinamiento	166	11,42
Ausencia lactancia humana	163	11,22
Total		100,00

do lugar con un 13,33% (n=38), afectando principalmente al grupo de desnutrición aguda moderada (4,56%; $p = 0,04$; V de Cramer = 0,132) (Tabla 4).

En cuanto a la mortalidad (n=86), la causa principal fue el shock hipovolémico con un 43,02% ($p = 0,00$; V de Cramer= 0,437), con mayor frecuencia en la desnutrición aguda severa edematosa (24,42%). El shock séptico fue la segunda causa de deceso con un 33,72%, incidiendo mayormente en pacientes con desnutrición aguda severa edematosa (16,28%; $p = 0,02$; V de Cramer= 0,344) (Tabla 5). Finalmente, se determinó una tasa de letalidad del 30,17% y una recuperación de los pacientes estimada en 69,83% (Tabla 5).

DISCUSIÓN

La desnutrición infantil constituye uno de los desafíos más persistentes y multifactoriales para el sistema de salud a

nivel mundial. A pesar de los avances en políticas públicas y mejoras en las últimas décadas, los países de América Latina continúan presentando altas tasas de inseguridad alimentaria y malnutrición en la infancia, especialmente en zonas rurales, comunidades indígenas, áreas periurbanas y contextos afectados por pobreza extrema. La prevalencia de desnutrición aguda infantil en Latinoamérica y el Caribe es del 1,30%, la cual, aun cuando está por debajo del promedio reportado en todo el mundo (6,70%),

afecta aproximadamente a 700.000 niños menores de 5 años. La región del Caribe presenta una prevalencia superior, con un 2,80%; seguido por Sudamérica, con un 1,40%. (8), claramente Venezuela no es la excepción, siendo los niños menores de 5 años la población más vulnerable los cuales han sido reportados por organizaciones como el Instituto de investigaciones económicas y sociales de la Universidad Católica Andrés Bello en la Encuesta de Condiciones de Vida del Venezolano (ENCOVI) encontrando que la desnutrición aguda estuvo en 5% entre noviembre del 2019 y enero del 2020 (9) y la Fundación Bengoa, en el Proyecto de Emergencia Social y otros espacios comunitarios,

en 2017, encontró que el déficit de peso fue más alto en niños entre 7 y 13 años, 7% a 13%, y entre 3% y 6% en los menores de 5 años (10).

Los hallazgos de la presente investigación permitieron identificar que el grupo etario más vulnerable fue el de menores de dos años, con un predominio del sexo masculino. Estos resultados guardan estrecha relación con lo reportado por Peña (8), donde el 55,23% de los casos correspondió al masculino, y por García Cerquera (11), quien observó una prevalencia de desnutrición aguda en este género (59,30%) y en menores de 12 meses (28,86%). No obstante, estos datos contrastan con la casuística de Candela (2), quien reportó un predominio del femenino (52,4%) y de escolares de 5 a 10 años (43,8%). Diversas variaciones en la distribución etaria se observan también en los estudios de Fernández (12) y Riviera (13); el primero identificó al lactante mayor como el grupo más frecuente (41,67%), mientras que el segundo reportó una mediana de edad de 12 meses con predominio fe-

Tabla 4. Relación entre morbilidad y tipo de desnutrición aguda

Morbilidad	Tipos de Desnutrición aguda										p	V Cramer
	Aguda Moderada	%	Aguda Severa emaciada	%	Aguda Severa edematosa	%	Aguda Severa mixta	%	N	%		
Diarrea aguda	28	9,82	12	4,21	18	6,32	22	7,72	80	28,07	0,03	0,277
Parasitosis intestinal	13	4,56	12	4,21	11	3,86	2	0,70	38	13,33	0,04	0,132
Neumonía	12	4,21	6	2,11	11	3,86	0	0,00	29	10,18	0,01	0,181
Sepsis	0	0,00	12	4,21	10	3,51	7	2,46	29	10,18	0,01	0,205
Infección urinaria	8	2,81	7	2,46	9	3,16	1	0,35	25	8,77	0,10	0,105
Candidiasis	2	0,70	7	2,46	8	2,81	6	2,11	23	8,07	0,31	0,123
Anemia severa	2	0,70	8	2,81	8	2,81	2	0,70	20	7,02	0,19	0,127
Infección de SNC	0	0,00	3	1,05	5	1,75	4	1,40	12	4,21	0,20	0,143
Asma	2	0,70	6	2,11	2	0,70	0	0,00	10	3,51	0,57	0,145
Infecciones de piel	5	1,75	0	0,00	2	0,70	2	0,70	9	3,16	0,13	0,146
Paludismo	0	0,00	2	0,70	3	1,05	0	0,00	5	1,75	0,14	0,114
Dengue	0	0,00	2	0,70	3	1,05	0	0,00	5	1,75	0,39	0,114
	72	25,26	77	27,02	90	31,58	46	16,14	285	100		

Valor de p < 0,05 V cramer 0 – 1. N = 285.

Tabla 5. Relación de mortalidad de acuerdo al tipo de desnutrición aguda

Mortalidad	Tipos de Desnutrición aguda										p
	Aguda moderada	%	Aguda Severa emaciada	%	Aguda Severa edematosa	%	Aguda Severa mixta	%	N	%	
Shock hipovolémico	3	3,49	8	9,30	21	24,42	5	5,81	37	43,02	0,00
Shock séptico	4	4,65	3	3,49	14	16,28	8	9,30	29	33,72	0,02
Infección del SNC	0	0,00	7	8,14	5	5,81	0	0,00	12	13,95	0,01
SDRA	0	0,00	3	3,49	2	2,33	1	1,16	6	6,98	0,34
Neumonías complicadas	0	0,00	0	0,00	2	2,33	0	0,00	2	2,33	0,11
	7	8,14	21	24,42	44	51,16	14	16,28	86	100	

Valor de p < 0,05 V cramer: 0 - 1 N = 86 Tasa de Letalidad 30, 17 %

menino (55,40%), similar a lo hallado por Bruno (14) (56,5% de sexo femenino).

En cuanto a la caracterización clínica, en este estudio predominó la desnutrición aguda severa edematosa. Este hallazgo difiere de lo expuesto por García Cerquera (11), donde la forma clínica más frecuente fue el tipo agudo severo emaciado (56,64%). Por su parte, Duno (15) y Urrego (16) reportaron una mayor prevalencia de desnutrición aguda moderada (69% y 67,37%, respectivamente). Asimismo, Ekmeiro-Salvador (17) señaló que el 25,1% de los menores de un año cursaba con desnutrición aguda con emaciación.

Se identificaron como principales factores de riesgo el esquema de inmunización incompleto, prácticas de alimentación inadecuadas y el antecedente de control prenatal inadecuado. Adicionalmente, se observó una alta incidencia de condiciones socioambientales desfavorables, tales como hacinamiento, procedencia rural, falta de acceso a agua potable y la ausencia de lactancia humana.

Estos factores coinciden con lo reportado en la literatura internacional. Sato (18) halló que el 43,10% de los pacientes desnutridos tenían inmunizaciones incompletas. Fernández (12) reportó que el 67 % de la muestra presentaba alimentación inadecuada y 51,6 % solo recibió lactancia humana hasta los 3 meses. De manera similar, García Cerquera (11) y Bruno (14) confirmaron la relevancia del entorno rural y la alimentación inadecuada como determinantes críticos.

La desnutrición compromete la respuesta inmunológica, incrementando la susceptibilidad a procesos infecciosos. En esta serie, las patologías gastrointestinales (diarrea y parasitosis) fueron las complicaciones más frecuentes. Esta tendencia es corroborada por Barahona (19) (65,90% de morbilidad infecciosa) y Zambrano (20), quien reportó una alta incidencia de diarrea (70,6%) y parasitosis (66,6%). Otros autores, como López (21) y Kumar (22), resaltaron además la importancia de las infecciones respiratorias agudas y la neumonía dentro del cuadro clínico del paciente desnutrido.

Finalmente, la severidad de estas condiciones se refleja en las tasas de mortalidad. En el presente estudio, se registró un número significativo de decesos secundarios a shock hipovolémico y séptico, con una tasa de letalidad elevada. Estos datos divergen de los hallados por Abate (23), quien reportó una letalidad menor (2,10%), aunque coincide en señalar a la enfermedad diarreica como la causa principal. Deossa (24) subraya que Venezuela es uno de los países con mayor incidencia de muertes por desnutrición en menores de cuatro años, siendo la causa infecciosa el denominador común.

Por lo que se puede concluir que la desnutrición aguda en la muestra estudiada afectó principalmente a los niños menores de dos años del sexo masculino, con un predominio crítico de la variante aguda severa edematosa. La elevada mortalidad registrada se vinculó directamente a complicaciones infecciosas como la diarrea y el consecuente shock hipovolémico o séptico. Los hallazgos confirman que el estado nutricional está condicionado por factores prevenibles, tales como la ausencia de lactancia humana, esquemas de vacunación incompletos y deficiencias en el saneamiento ambiental. En consecuencia, la desnutrición aguda, sigue siendo un grave problema de salud por lo que es urgente fortalecer las medidas de

prevención primaria para reducir la morbilidad y mejorar el estado de nutrición de la población infantil.

REFERENCIAS

1. Organización Mundial de la Salud. Malnutrición [Internet]. Ginebra: OMS; 9 de junio de 2021 [citado 5 de junio de 2025]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/malnutrition>
2. Candela Y. Malnutrición en niños beneficiarios de programas comunitarios en alimentación y nutrición. An Venez Nutr [Internet]. 2020 [citado 4 jun 2025]; 33(2). Disponible en: <https://analesdenutricion.org.ve/ediciones/2020/2/art-4>
3. Ministerio de Salud y Protección Social. Lineamiento para el manejo integrado de la desnutrición aguda moderada y severa en niños y niñas de 0 a 59 meses de edad: Resolución N° 2350 de 2020 [Internet]. Bogotá: Minsalud / Universidad Nacional de Colombia / UNICEF; 2020 [citado 4 jun 2024]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/PP/SA/lineamiento-manejo-desnutricion-resolucion-2350.pdf>
4. FAO, FIDA, OMS, PMA, UNICEF. El estado de la seguridad alimentaria y la nutrición en el mundo 2023 [Internet]. Roma: FAO; 2023 [citado 15 abr 2024]. Disponible en: <https://www.fao.org/3/cc3017es/cc3017es.pdf>
5. UNICEF. Plan de Respuesta Humanitaria Venezuela [Internet]. Caracas: UNICEF; 2019 [citado 3 junio 2025]. Disponible en: https://reliefweb.int/sites/reliefweb.int/files/resources/20190814%20HRP_VENEZUELA.pdf
6. Cáritas Venezuela. SAMAN: Nutrición infantil y seguridad alimentaria [Internet]. Caracas: Cáritas Venezuela; 2020 [citado 3 junio 2025]. Disponible en: <http://caritas-venezuela.org/wp-content/uploads/2020/06/Caritas-Informe-de-Desnutricion-Abril-2020.pdf>
7. World Health Organization. WHO child growth standards: Methods and development: Length/height-for-age, weight-for-age, weight-for-length, weight-for-height, body mass index-for-age. Geneva: WHO; 2006 [citado 3 junio 2025]. Disponible en: <http://www.who.int/childgrowth/publications/en/>
8. Peña-Hurtado YX, Suárez-Pacheco B, Suárez-Valenzuela D, Rizo-Tello VZ. Desnutrición aguda en menores de cinco años en el Departamento de Boyacá (Colombia), 2017-2021. Rev Investig Salud Univ Boyacá [Internet]. 2023 [citado 1 jun 2025]; 10(1): 76-93. Disponible en: <https://revistasdigitales.uniboyaca.edu.co/index.php/rs/article/view/906>
9. Instituto de Investigaciones Económicas y Sociales de la Universidad Católica Andrés Bello (IIES). Encuesta Nacional de Condiciones de Vida 2019-2020 [Internet]. Caracas: Universidad Católica Andrés Bello; 2020 [citado 5 junio 2025]. Disponible en: <https://www.proyectoencovi.com/informe-interactivo-2019>
10. Landaeta-Jiménez M, Sifontes Y, Herrera Cuenca M. Venezuela entre la inseguridad alimentaria y la malnutrición. An Venez Nutr [Internet]. 2018 [citado 3 junio 2025]. Disponible en: <https://analesdenutricion.org.ve/ediciones/2018/2/art-4>

- 2025]; 31(2): 102-110. Disponible en: <https://www.analesdenutricion.org/ve/ediciones/2018/2/art-4/>
11. García Cerquera JD, Cerquera Vargas MA, Cabrera Roa MV, Gómez Triviño LV, Novoa Álvarez RA. Análisis de las características clínicas y sociodemográficas en niños menores de 5 años con desnutrición aguda del año 2023 en el Departamento del Huila. *Ciencia Latina Rev Cient Multidisc* [Internet]. 2025 [citado 4 junio 2025]; 9(1): 9458-9471. Disponible en: <https://ciencialatina.org/index.php/cienciala/article/view/15878>
 12. Fernández-Martínez LC, Sánchez-Ledesma R, Godoy-Cuba G, Pérez-Díaz O, Estevez-Mitjans Y. Factores determinantes en la desnutrición infantil en San Juan y Martínez, 2020. *Rev Ciencias Médicas* [Internet]. 2022 [citado 4 junio 2025]; 26(1): e5163. Disponible en: <http://rev-cmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/5163>
 13. Rivera-Comparán EA, Ramírez-Cruz SI, Villasís-Keever MA, Zurita-Cruz JN. Factores relacionados con la presencia de desnutrición hospitalaria en pacientes menores de cinco años en una unidad de tercer nivel. *Nutr Hosp* [Internet]. 2019 [citado 3 junio 2025]; 36(3): 563-70. Disponible en: <https://scielo.isciii.es/pdf/nh/v36n3/1699-5198-nh-36-03-00563.pdf>
 14. Bruno L, Tejeda J, Larrain G. Factores asociados a la desnutrición en niños menores de 5 años en el C.S. Illimo Lambayeque [Tesis de licenciatura]. Pimentel: Universidad Señor de Sipán; 2020 [citado el 2 de junio de 2025]. Disponible en: <https://hdl.handle.net/20.500.12802/11892>.
 15. Duno M, Furguele G, Salas R, Monzones M. Desnutrición en el Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Dr. Ángel Larralde, Estado Carabobo, octubre 2015-marzo 2016. *Salus* [Internet]. 2018 [citado el 3 de junio 2025]; 22(2):14-20. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=375964034004>
 16. Urrego A, Pinzón E, Heredia J, Lesmes M, Redin M, Pico S. Factores asociados a la desnutrición aguda en el departamento del Valle del Cauca entre los años 2016 y 2019. *Nutr Clín Diet Hosp* [Internet]. 2022 [citado el 3 de junio de 2025]; 42(3):22-33. Disponible en: <https://revista.nutricion.org/index.php/ncdh/article/view/259>
 17. Ekmeiro-Salvador JE, Guzmán-Marval G, Vargas-Jiménez A, Ciarfella-Pérez AT. Situación nutricional de menores de cinco años de edad en la ciudad de Puerto La Cruz, Venezuela. *Rev Peru Investig Salud* [Internet]. 2023 [citado el 3 de junio de 2025]; 7(2): 65-72. Disponible en: <https://doi.org/10.35839/repis.7.2.1731>
 18. Sato R. Association between uptake of selected vaccines and undernutrition among Nigerian children. *Hum Vaccin Immunother* [Internet]. 2021 [citado el 3 de junio de 2025]; 17(8): 2630-2638. Disponible en: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/21645515.2021.1880860>
 19. Barahona N, Alvarado M, Alvarado D, Selaya M, Del Cid M. Estado nutricional, comorbilidades y factores de riesgo asociados a la seguridad alimentaria y nutricional en niños, Francisco Morazán, Honduras. *Bionatura* [Internet]. 2023 [citado el 3 de junio de 2025]; 8(1): 54. Disponible en: <https://revistabionatura.com/2023.08.01.54.html>
 20. Zambrano VV, González-Hernández A. Desnutrición y su influencia en la morbilidad de infantes menores de cinco años, parroquia Crucita, Manabí. *MQRInvestigar* [Internet]. 2023 [citado el 3 de junio de 2025]; 7(4): 1393-1407. Disponible en: <https://mqrinvestigar.com/ojs/index.php/mqr/article/view/766>
 21. López Flores LJ. Estado nutricional en lactantes hospitalizados: caracterización, tendencia en comorbilidades y estancia hospitalaria [Tesis]. Tegucigalpa: Universidad Nacional Autónoma de Honduras; 2017 [citado el 3 de junio de 2025]. Disponible en: <https://www.bvs.hn/TM-VS/pdf/TMVS60/pdf/TMVS60.pdf>
 22. Kumar S, Kumar A, Kumari S. Co-morbidities in Children with Severe Acute Malnutrition – A Hospital based Study. *J Pediatr Perinatol Child Health* [Internet]. 2022 [citado el 8 de junio de 2025]; 6(2): 296-304. Disponible en: <https://www.fortunejournals.com/abstract/comorbidities-in-children-with-severe-acute-malnutrition-ndash-a-hospital-based-study-3212.html>
 23. Abate HK, Kidane SZ, Feyessa YM, Gebrehawariat EG. Mortality in children with severe acute malnutrition. *Clin Nutr ESPEN* [Internet]. 2019 [citado el 3 de junio de 2025]; 33: 98-104. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.clnesp.2019.07.001>
 24. Deossa Restrepo G, Restrepo Betancur LF, Velásquez Vargas JE. Muertes por desnutrición en América del Sur en los últimos veinte años. *Nova* [Internet]. 2020 [citado el 3 de junio de 2025]; 18(34): 95-107. Disponible en: <https://doi.org/10.22490/24629448.3925>

PERFIL DEL NEUROLOGO PEDIATRA EN VENEZUELA. ESTUDIO DELPHI

Eva María Pérez Salazar (1) , Mirelbys Delgado Díaz (2) 
Carmen Alicia Pazo Alcalá (3) , Víctor Hugo Jaimes Jaimes (4) 

Recibido: 25/5/2025
Aceptado: 20/8/2025

RESUMEN

Introducción. El perfil del neurólogo pediatra en Venezuela representa el ideal del profesional que ejercerá en este país, dando respuesta a las necesidades propias de los pacientes y sus familiares, así como al sistema de salud nacional. Actualmente la educación médica nos plantea la necesidad de diseñar currículos dirigidos al desarrollo de la competencia profesional, lo que implica un cambio de paradigma: los conocimientos dejan de ser la finalidad del curriculum y ahora son un medio para el desarrollo de capacidades (habilidades/destrezas), valores y actitudes, que son sus nuevos fines. **Objetivo:** Construir el perfil del neurólogo pediatra en Venezuela, mediante un estudio cuantitativo, constructivista, con aplicación del método Delphi para la elaboración del consenso realizando las fases correspondientes de revisión de la literatura, redacción de propuestas, rondas itinerantes de consulta a expertos y adecuación del modelo según la interacción con participantes. **Metodos:** Se consultaron 24 expertos miembros de la sección de Neurología Pediátrica de la Sociedad Venezolana de Neurología y profesores de Postgrados de Neurología Pediátrica. **Resultados:** Aprobación de 100% de las competencias de segundo nivel en la segunda ronda itinerante. En relación a las habilidades prácticas se obtuvo aprobación en 100% de las propuestas. La fiabilidad del instrumento mediante el Alpha Cronbach fue de 0,92. **Conclusión:** Aplicando el perfil de competencias formaremos neuropediatras que den respuestas éticas, inclusivas, con sentido de responsabilidad humana y social, capacidad de autoevaluación y cumplimiento de normativas internacionales adaptadas a la realidad local y ajustadas al medio de trabajo, que representa el ideal.

Arch Venz Puer Ped 2025; 88 (2): 96 - 106

Palabras clave: Neuropediatría, Competencia, Educación, Método Delphi.

Profile of the pediatric neurologist in Venezuela. Delphi studio

SUMMARY

Introduction: The profile of the pediatric neurologist in Venezuela represents the ideal of the professional who will practice in this country, responding to the specific needs of patients and their families, as well as the national healthcare system. Currently, medical education requires us to design curricula aimed at developing professional competence, which implies a paradigm shift: knowledge is no longer the purpose of the curriculum and is now a mean for developing capabilities (skills/abilities), values and attitudes, which are its new goals. **Objective:** To construct the profile of the pediatric neurologist in Venezuela through a quantitative, constructivist study, applying the Delphi method to develop consensus, carrying out the corresponding phases of literature review, presentation of proposals, itinerant rounds of expert consultation, and adapting the model based on interaction with participants. **Methods:** Twenty-four expert members of the Pediatric Neurology Section of the Venezuelan Society of Neurology and professors of the Pediatric Neurology Graduate Program were consulted. **Results:** 100% of the second-level competencies were approved in the second itinerant round. Regarding practical skills, 100% of the proposals were approved. The instrument's reliability using the Cronbach's Alpha test was 0.92. **Conclusion:** By applying the competency profile, we will train neuropediatricians who provide ethical and inclusive responses, with a sense of human and social responsibility, self-assessment abilities, and compliance with international regulations adapted to the local reality and tailored to the work environment, which represents the ideal.

Arch Venz Puer Ped 2025; 88 (2): 96 - 106

Keywords: Neuropediatrics, Competence Profile, Education, Delphi Method

INTRODUCCIÓN

El perfil del neurólogo pediatra en Venezuela representa el ideal del profesional que ejercerá en nuestro país, dando respuesta a las necesidades propias de los pacientes y sus familiares, así como al sistema de salud nacional. Actualmente la

educación médica nos plantea la necesidad de diseñar currículos dirigidos al desarrollo de la competencia profesional, lo que implica un cambio de paradigma: los conocimientos dejan de ser la finalidad del curriculum y ahora son un medio para el desarrollo de capacidades (habilidades/destrezas), valores y actitudes, que son sus nuevos fines. Este cambio presenta retos para el diseño curricular, demandando el uso de modelos pedagógicos que incorporen los avances en las ciencias cognitivas y que han enriquecido en los últimos años a la educación médica, como la Educación Basada en la Competencia Profesional. (1).

El propósito de la educación médica contemporánea y el reto de las facultades de medicina en el siglo XXI es desarrollar en sus alumnos la competencia profesional, definida como un constructo que integra ciertas capacidades (representadas por habilidades/destrezas) y valores (representados

1. Neurólogo Pediatra Hospital Universitario de Caracas.
evaperezsal@gmail.com
2. Neurólogo Pediatra Hospital Miguel Pérez Carreño.
http://mirelbysdcdd3068@gmail.com.
3. Neurólogo Pediatra . Centro Médico Docente La Trinidad.
http://dracapaz1@gmail.com
4. Neurólogo Pediatra Hospital Miguel Pérez Carreño.
jaimeshugo@gmail.com

Autor correspondal:
Eva María Perez Salazar / evaperezsal@gmail.com

por actitudes) que requieren conocimientos específicos, de tal manera que permite al profesional desempeñar sus labores de acuerdo con los patrones de actuación vigentes para su profesión en determinado momento (“Estandar”). Los conocimientos que son fungibles a corto plazo, dejan de ser la finalidad del proceso para desarrollar las capacidades y actitudes como metas o fines del proceso educativo, y representan las herramientas cognitivas y afectivas que integran la competencia profesional. (2,3)

En el año 2009, la Unión Europea redacta el programa de entrenamiento para Neurología pediátrica, (European Paediatric Neurology Training Programme) incluyendo el proyecto por competencias, el cual constituyó la base para la definición del curriculum por competencias en España, Reino Unido y Unión Europea (4-10). Desde septiembre 2019, La Unión Europea basa las competencias formativas en el European Paediatric Neurology Training Programme, Concept Version (7). En 2013, la Junta Americana de Psiquiatría y Neurología, (American Board of Psychiatry and Neurology) realizó el primer esbozo del currículo por competencia para la formación de Neurólogos infantiles, logrando la versión final en diciembre 2024 (10). La mayoría de los programas estructurados por competencias de la Unión Europea están basados principalmente en el Syllabus de la la European Paediatric Neurology Society (EPNS). Este mismo syllabus recomienda a las sociedades nacionales de aquellos países sin programas oficiales de formación, que lo elaboren basándose en el propio syllabus (5-8). Se han traducido directamente los aspectos generales y se han adecuado a nuestro país y a nuestra sociedad, los aspectos concretos. Adicionalmente, se ha tenido en cuenta el programa de formación syllabus de Neurología pediátrica de la Royal College of Paediatrics and Child Health (RCPH) del Reino Unido, basado en competencias actualizado en 2018 y posteriormente en 2023 (5,6)

La descripción del perfil de competencia profesional del neurólogo pediatra ha sido desarrollado en la Unión Europea, España, Reino Unido, Estados Unidos (5-13). Sin embargo, en Latinoamérica, solamente la Universidad Pontificia de Chile maneja elementos similares a las competencias curriculares dentro de las metas y objetivos generales del programa, sin ser establecido como competencias profesionales (14). En Venezuela, en el año 2007, la Universidad de Carabobo planteó la necesidad de la implementación de un cambio en el modelo curricular de la educación de pregrado y postgrado por uno de competencia profesional que preparara al egresado para el desarrollo científico y su integración a la sociedad (3). Posteriormente, la Sociedad Venezolana de Medicina Interna propuso el Perfil de Competencia del Médico Internista lo cual sirvió de base para el desarrollo del Currículo Basado en Competencia para el Postgrado de Medicina Interna de la Universidad Central de Venezuela (1,2), y en 2022 se desarrolla el perfil de competencias del cirujano General en el marco de la transformación curricular de la Universidad Central de Venezuela (3).

El perfil de competencia profesional es el conjunto de funciones y tareas que deben ser realizadas por el médico, definidas por las sociedades correspondientes, que deben ser cumplidas por el profesional permitiéndolo un ejercicio en dife-

rentes ambientes, acorde a sus necesidades y en relación al modelo sanitario de cada país. Se considera una herramienta para el incremento de las condiciones de eficiencia, pertinencia y calidad de la educación para que el individuo en un futuro también mejore su economía (15). Patiño y col. definen el perfil de competencia profesional como “un listado o panel de habilidades/destrezas y actitudes consideradas como esenciales para el ejercicio de la profesión” (2).

El objetivo del presente estudio fue establecer el perfil de competencia profesional del neurólogo pediatra en Venezuela que sirva de referente para el desarrollo de planes de estudio con el propósito de lograr la formación de neurólogos pediatras con las competencia necesaria para el óptimo desempeño de su profesión integrando conocimientos con las habilidades prácticas y las actitudes propias del neurólogo pediatra en Venezuela.

Se utilizó el método Delphi, como alternativa a la medicina basada en la evidencia, considerando que es un método estructurado de consenso desarrollado por un panel de expertos que permite la construcción en conjunto de conceptos no medibles de forma cuantitativa. Este método permite una consulta sistemática, transparente, con una guía para la conducción y reporte de sus resultados (CREDES), que permite la participación de expertos, la validación de las alternativas, evitar sesgo en la participación de los encuestados, la inclusión de individuos desde regiones remotas y el anonimato (15,16). La aplicación del método Delphi es aceptada en el desarrollo de indicadores de salud y creación de guías o protocolos de tratamiento sobre todo cuando la evidencia es limitada, insuficiente o controversial, permitiendo la construcción del proyecto en conjunto entre el investigador y los participantes (3,17). Los especialistas son seleccionados por los investigadores y reciben feedback después de cada ronda en forma de representación estadística de la respuesta grupal. La finalidad de las rondas múltiples es reducir el rango de respuestas y lograr consenso en criterios pre determinados (17).

La relevancia del trabajo radica en la construcción del perfil de competencias del neurólogo pediatra en Venezuela, pudiendo ser un referente para la construcción de planes de estudio que permitan generar especialistas óptimos para el rol que representarán y servirá de modelo para adaptaciones locales.

MÉTODOS

En la primera fase, se realizó la revisión de la literatura de los perfiles de competencia de médicos internistas, cirujanos generales y neurólogos pediatras publicados en PubMed, Scielo y Google Scholar. Posteriormente se realizó la traducción, la interpretación de los mismos y la adaptación a la realidad nacional con la participación del grupo de investigadores.

Se seleccionaron los participantes de un grupo de representantes de la Sección de Neurología Pediátrica de la Sociedad Venezolana de Neurología y de un grupo de profesores de diferentes postgrados de neurología pediátrica del país.

Para ser incluidos en el grupo de evaluación, los participantes debían firmar el consentimiento informado de forma libre y consciente, tener antecedentes o experiencia en el

proceso de formación del neurólogo pediatra, o con el ejercicio médico de la especialidad, estar dispuesto a revisar su juicio inicial en el desarrollo del estudio y estar interesado en el tema. Se respetó la autonomía de los profesores de postgrado y especialistas de neurología pediátrica, permitiéndoles participar de forma voluntaria y con criterio personal. Todos fueron tratados de igual manera y con los mismos derechos al intervenir. Se consultó la posición del participante ante el perfil de competencias y las habilidades prácticas propuestas.

Se aplicaron cuestionarios de Google Form® para la recolección de la información. El registro de la opinión del participante se realizó mediante la aplicación de escala de Likert de 5 puntos, que contenía polos positivos y negativos con una opción neutra central

Se definió el criterio del consenso categorizando las respuestas como “positiva” cuando se manifestaba estar “totalmente de acuerdo” o “de acuerdo”. Se interpretó como respuesta “negativa” el tener una “posición neutra o indiferente”, “en desacuerdo” o “totalmente en desacuerdo”. Todas las respuestas de los participantes fueron incluidas en la redacción de las rondas sucesivas.

Se planificaron 2 rondas con una duración de 14 días cada una para las respuestas del entrevistado y un período de reformulación y construcción de la nueva ronda de 30 días.

Inicialmente se envió un mensaje de correo electrónico o una llamada de teléfono para la invitación a participar en el estudio, en la cual se explicó al participante la voluntariedad del mismo. Una vez aceptada la invitación, se envió un documento en PDF explicando la primera ronda itinerante, simultáneamente con el primer formulario

Para la segunda ronda de evaluación se envió el formulario de registro de la segunda ronda, previa explicación por correo electrónico o mensaje de su contenido.

El análisis entre las rondas de evaluación se realizó mediante la evaluación estadística de respuestas “positivas” y las sugerencias planteadas por los participantes. En la segunda ronda, dos participantes respondieron el google form dos veces, con iguales respuestas, por lo que se eliminaron. Se incluyeron las sugerencias luego de un análisis conjunto del equipo investigador en la ronda sucesiva. Se calculó la consistencia interna del instrumento a través del método estadístico de confiabilidad Alpha Cronbach.

RESULTADOS

La fase de revisión de la literatura y redacción del proyecto se realizó de octubre 2024 a enero 2025. Se utilizaron como documentos de apoyo, la propuesta del Perfil de Competencia del Cirujano desarrollado por la Dra. Silvia Piñango y el perfil de competencias del médico internista en Venezuela desarrollado por el Dr. Mario Patiño (1-3), complementando competencias y habilidades prácticas (HP) con el proyecto propuesto por la Unión Europea y el Reino Unido (5,7-9). Estas propuestas fueron integradas y adaptadas a la realidad e idiosincrasia locales.

El panel de expertos estuvo constituido por 24 participantes de 25 convocados (tasa de respuesta de 96%), 53,8 % con edades entre los 40 y 70 años y 76,9% del sexo femenino. La

representación del Distrito Capital fue de 30,8 % de los encuestados. En la Tabla 1 se describen las características demográficas del segundo grupo de participación.

El modelo propuesto en el presente estudio estuvo organizado en 6 competencias generales (CG), subdivididas en 141 competencias de nivel III (CN-III), y 40 elementos conformados por semiología, patologías y métodos diagnósticos incluidas como HP, las cuales fueron redactadas por el grupo investigador después de la revisión de la literatura (Tablas 2, 3 y 4).

Tabla 1. Características socio-demográficas de los expertos consultados en la segunda ronda

Características Sociodemográficas de los participantes	Número	%
SEXO		
MASCULINO	6	23
FEMENINO	18	76,9
Edad (años)		
20-29	0	0
30-39	4	16,6
40-49	6	25
50-59	5	20,8
60-69	6	25
+ de 70	3	12,5
Estado donde reside		
Distrito Capital	7	29,1
Miranda	6	25
Bolívar	3	12,5
Aragua	2	8,3
Dependencias Federales	1	4,1
Carabobo	1	4,1
Nueva Esparta	1	4,1
Sucre	1	4,1
Trujillo	1	4,1
Zulia	1	4,1

Primera ronda:

Se obtuvo consenso en 100 % de las competencias evaluadas y en 95,8% en relación con las HP. Los cambios derivados de las sugerencias fueron resumidos, adaptados e incluidos para la siguiente propuesta. Las CN-III propuestas en la segunda ronda fueron 145 y las HP fueron 40.

El instrumento obtuvo un índice Alfa Cronbach de 0,92 para 69 elementos evaluados.

Segunda ronda:

La propuesta para la segunda fue enviada por correo electrónico como documento PDF contentivo de la información de la segunda ronda en conjunto con el formulario Google Form

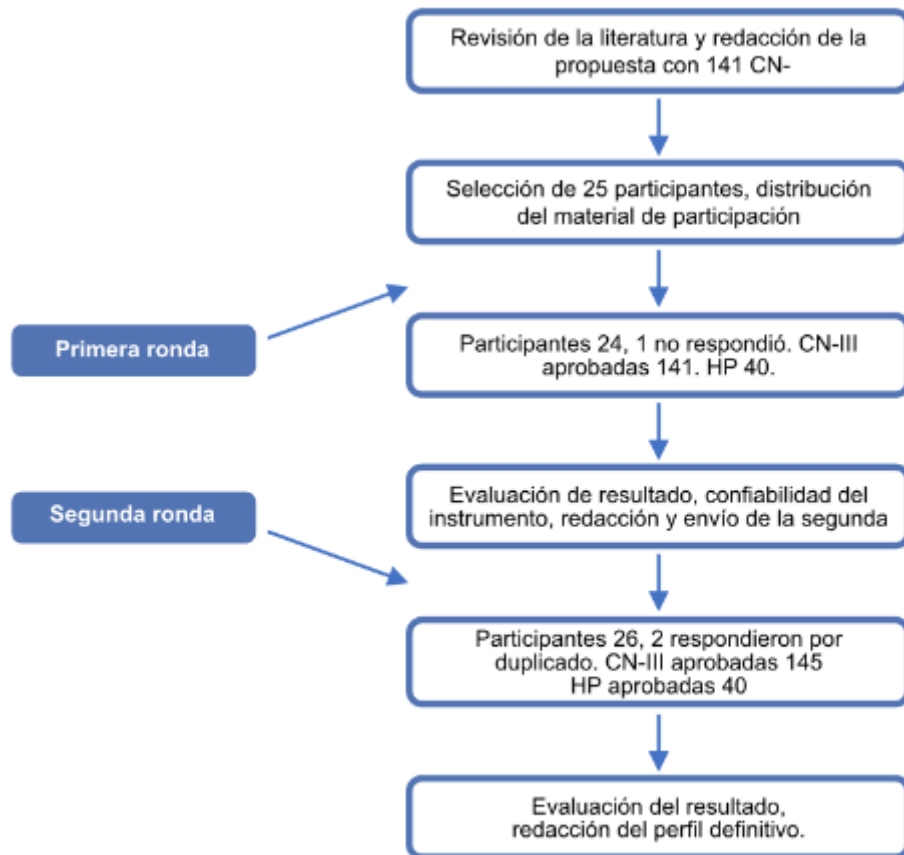


Figura 1. Proceso Delphi: fase preparatoria, rondas realizadas, pasos intermedios de procesamiento y análisis de datos y pasos finales. CG: Competencias generales. CN III: Competencia Nivel III. HP: Habilidades prácticas

Tabla 2: Perfil de Competencia del Neurólogo Pediatra en Venezuela.

ÁREAS DE LA COMPETENCIA PROFESIONAL	
A	Pericia y juicio clínico
B	Relacion medico /paciente efectiva
C	Liderazgo, desarrollo personal e interpersonal
D	Organización, planificación y gestión de servicio
E	Docencia y tutoría
F	Investigación y desarrollo clínico, efectividad y estándares de calidad

En relación a las CN-III se logró consenso en el 100% de los ítems evaluados en relación al Perfil de Competencia General. Se aprobó el 100% de las HP. (Figura 1).

Análisis estadístico

En ambas rondas, el 100% de los encuestados coincidieron en aprobar el perfil de competencias mencionado y las habilidades prácticas. Ninguno de los planteamientos fue rechazado.

DISCUSIÓN

El objetivo del presente trabajo fue crear el perfil de competencias del neurólogo pediatra sobre el ideal del profesional que ejercerá tal función en el sistema de salud nacional, respondiendo a las necesidades de los pacientes y sus familiares. Esto implica un cambio de paradigma dándole mayor importancia a las habilidades, destrezas y actitudes, más allá del conocimiento sobre el cual se integran y se construyen. Este cambio de visión en la educación ha sido incorporado a escala internacional, y el presente trabajo sería pionero en el área de neurología pediátrica en Latinoamérica. Su fundamento se ha basado en la revisión de perfiles de competencias en neurología pediátrica existentes en Europa y los de medicina interna y cirugía general en Venezuela, que son los únicos existentes hasta la actualidad en el país.

El método Delphi utilizado para la elaboración del perfil permitió la realización de una investigación cuantitativa de forma sistemática, construyendo el producto final en conjunto con los participantes. Se considera que la aplicación de la guía de reporte de estudios Delphi en la construcción del informe final permite disminuir la intervención de los investigadores en el resultado de la investigación (3,18).

Se logró la aprobación de la totalidad de las competencias propuestas en ambas rondas. Este hecho pone en evidencia la preexistencia teórica de idoneidad de estas características para el desarrollo integral del especialista, sin confrontación con creencias o estructuras previas del pensamiento. En ambas rondas, la totalidad de los encuestados coincidió en aprobar el perfil de competencias mencionado y las habilidades prácticas. Ninguno de los planteamientos fue rechazado.

Conclusiones. El perfil de competencia profesional del neurólogo pediatra en Venezuela desarrollado representa el ideal de la especialidad y debe ser incorporado en los programas de estudios de postgrado con la finalidad de formar al individuo que representará esta función. El nivel de consistencia de las respuestas obtenidas permite inferir la homogeneidad actual en los principios éticos y profesionales, los cuales, aunque no hayan sido totalmente desarrollados, son

Tabla 3: Perfil de Competencia del Neurólogo Pediatra en Venezuela

A. Y JUICIO CLINICO		
Pericia Clínica Básica		
1	Identificar la información relevante, fiable y apropiada para los problemas del paciente durante la entrevista médica.	Destreza
2	Observar en forma acuciosa y describir todos los aspectos relevantes que surjan del encuentro con los padres del paciente.	Destreza
3	Examinar al paciente sistemáticamente y en función de la edad.	Destreza
4	Buscar y reconocer los signos clínicos pertinentes.	Destreza
5	Evaluar el patrón de desarrollo de acuerdo al proceso evolutivo correspondiente.	Destreza
6	Integrar los hallazgos del interrogatorio y examen físico para generar hipótesis diagnósticas pertinentes.	Destreza
7	Seleccionar las pruebas apropiadas para la investigación diagnóstica de una manera útil, ética y costo/efectiva.	Destreza
8	Interpretar los hallazgos de la historia clínica y resultados de las pruebas de laboratorio, estudios de imagen y fisiológicos, en el contexto clínico del paciente y de la mejor evidencia científica disponible.	Destreza
9	Ejecutar los procedimientos prácticos definidos como esenciales para la atención del paciente con problemas médicos agudos y/o crónicos.	Destreza
10	Presentar la información clínica obtenida durante el encuentro con el paciente ante sus padres, miembros del equipo de salud y reuniones académicas y/o asistenciales en forma ordenada y precisa.	Destreza
Razonamiento Clínico		
1	Evaluar las evidencias y plantear los problemas del paciente usando un pensamiento inductivo/deductivo de la situación clínica, particularmente en aquellos casos que involucren alteraciones neurológicas con presentación común y no común.	Destreza
2	Tomar decisiones sobre los procesos diagnósticos, terapéuticos y educacionales, fundamentada en la información obtenida de los padres, sus preferencias, evidencia científica y juicio clínico.	Destreza
3	Jerarquizar la prioridad relativa de los problemas del paciente.	Destreza
Gestión de experto		
1	Evaluar las bases neurobiológicas, psicológicas, sociales, etapa de neurodesarrollo y elementos conductuales que influyan en la etiología y patogenia de los problemas médicos según edad y sexo.	Destreza
2	Reconocer, evaluar y analizar las alteraciones neurológicas en función del grupo etáreo y la condición aguda o crónica, con presentación típica y atípica, de manera priorizada y sistematizada.	Destreza
3	Elaborar planes de atención (diagnósticos, terapéuticos y educacionales) centrados en el paciente y orientados a resolver sus problemas, así como la promoción de la salud y la prevención de la enfermedad.	Destreza
4	Aplicar los conocimientos establecidos y los avances de la ciencia biomédica, clínica, cognitiva, genética, social y conductual pertinentes a la neurología pediátrica en el cuidado del paciente.	Destreza
5	Ofrecer y argumentar las mejores opciones de tratamiento al paciente con enfermedades agudas y/o crónicas, genéticas, trastornos del neurodesarrollo, malformaciones del sistema nervioso, alteraciones neurometabólicas, neurodegenerativas, vascular, neuroinflamatorias tóxicas y traumáticas.	Destreza
6	Atender al paciente de manera integral, considerando los factores biológicos, psicológicos, familiares y sociales, como garantía de la calidad de vida, en los aspectos preventivos, curativos, pronóstico y programas de apoyo multidisciplinario.	Destreza
7	Coordinar la toma de decisiones en situaciones críticas y/o complejas.	Destreza
8	Priorizar y determinar el momento y condiciones apropiadas para solicitar interconsulta a otro especialista, y decidir el traslado del paciente a una unidad de cuidados especiales.	Destreza
9	Considerar todas las opciones terapéuticas y de manejo disponibles, incluyendo terapias innovadoras o recientes, relevantes a la neurología pediátrica.	Destreza
10	Describir y utilizar la investigación genética en el diagnóstico de los problemas neurológicos, incluyendo interpretación de los resultados de las pruebas.	Destreza
11	Interpretar los hallazgos en los estudios de neuroimagen y los estudios electrofisiológicos.	Destreza
12	Demostrar efectividad como consultante al realizar una evaluación del paciente bien documentada, con recomendaciones orales y escritas pertinentes, en respuesta a los requerimientos del otro profesional de salud.	Destreza

Gestión de experto (cont)		
13	Identificar las condiciones médicas en las que la familia del paciente puede asumir adecuadamente la responsabilidad del cuidado.	Destreza
14	Educación sobre el impacto familiar que implica un paciente con necesidades especiales, incluyendo aquellos con diversidad funcional o limitaciones severas.	Destreza
15	Coordinar el equipo multidisciplinario necesario para el manejo de los niños y adolescentes con trastornos neurológicos.	Destreza
16	Identificar y manejar los riesgos inherentes al manejo de niños o adolescentes con problemas neurológicos complejos, incluyendo aquellos relacionados al paciente, familia y sociedad.	Destreza
17	Educación en el uso de medicación responsable.	Destreza
18	Disposición para la atención inmediata de los problemas agudos.	Destreza
19	Valorar la importancia e identificación de elementos tempranos que sugieran maltrato infantil o Síndrome de Münchausen.	Destreza
20	Aplicar oportunamente los protocolos necesarios en Maltrato Infantil.	Destreza
B. RELACION MEDICO PACIENTE EFECTIVA		
Comunicación Efectiva		
1	Obtener y proporcionar información útil, relevante y comprensible en el encuentro con el paciente y la familia, como oyente activo y por medio del interrogatorio, las explicaciones pertinentes, el lenguaje verbal, no verbal y escrito.	Destreza
2	Promover la confianza y cooperación para ayudar al paciente y su familia a confrontar emociones y angustia.	Destreza
3	Construir y sostener a largo plazo una relación médico-paciente terapéutica, éticamente legítima, caracterizada por la empatía y un ambiente de entendimiento, verdad y confidencialidad.	Destreza
4	Desarrollar una alianza terapéutica con el paciente, familia o cuidadores basada en honestidad, confianza y apertura.	Destreza
5	Promover la atención integral de la salud de familiares y cuidadores de niños con enfermedades neurológicas crónicas, incapacitantes o terminales.	Destreza
6	Educación y preparar a los padres y al paciente para las maniobras del examen físico y procedimientos invasivos con la finalidad de minimizar las molestias y la angustia que puedan generar.	Destreza
7	Educación y motivar a la familia, paciente y cuidadores para coparticipar de los planes diagnósticos, terapéuticos, educativos y la toma de decisión por consenso, que garanticen el cumplimiento y favorezcan la solución de los problemas.	Destreza
8	Considerar los puntos de vista y conocimientos de los padres y familiares al evaluar el conjunto de problemas y ofrecer reforzamientos positivos.	Actitud
9	Resolver las situaciones especiales, como transmitir las malas noticias a los padres.	Destreza
10	Identificar la capacidad de decisión de los padres para emitir el consentimiento informado	Destreza
11	Dirigir una reunión con los padres o familiares para recibir y canalizar las quejas y reclamos.	Destreza
12	Comunicar oportuna y efectivamente a los padres y familiares todo lo relativo al diagnóstico, tratamiento, evolución y pronóstico.	Destreza
13	Elaborar los informes y registros médicos (Historia Clínica) en forma clara, concisa y precisa.	Destreza
14	Atender las necesidades del paciente y los padres, demostrando disposición para escuchar activamente y facilitando la expresión de sentimientos, expectativas y valores espirituales que influyen en su estado de salud.	Actitud
15	Apreciar la importancia de la participación y preparación de los padres y familiares en la toma de decisiones.	Actitud
Profesionalismo		
1	Ofrecer un servicio médico de calidad con dignidad, respeto y compasión.	Actitud
2	Mostrar sentido personal de altruismo actuando en consonancia con los mejores intereses del paciente, anteponiéndolos a los propios intereses.	Actitud
3	Mantener la responsabilidad ante el paciente, sus padres, la sociedad y la profesión, asumiendo las consecuencias de sus propias acciones, con un balance entre el papel personal y profesional, cumpliendo todos los acuerdos tanto explícitos como implícitos.	Actitud

Profesionalismo (cont.)		
4	Mostrar un compromiso permanente con estándares de excelencia, actualizando continuamente el conocimiento de la especialidad y reconociendo la diferencia entre el conocimiento basado en evidencias de alta calidad y el conocimiento anecdótico.	Actitud
5	Mostrar un compromiso sostenido de servicio, aceptando las molestias requeridas para satisfacer las necesidades del paciente, defendiendo el mejor cuidado posible para cada enfermo, ejerciendo papeles activos en las instancias profesionales, ofreciendo sus capacidades y experiencia para promover el bienestar individual y colectivo.	Actitud
6	Mostrar honestidad e integridad a través de su conducta, reconociendo y evitando los conflictos de intereses, rehusando cualquier ganancia personal que perjudique al mejor interés del paciente.	Actitud
7	Comportamiento de alta consideración y respeto por los colegas miembros del equipo de salud, pacientes y sus familias, ante la diversidad de cultura, raza, edad, sexo o diversidad funcional.	Actitud
Humanitarismo		
1	Crear y mantener una relación médico/paciente que aumente al máximo la probabilidad de mejores resultados para el paciente y los padres y la mayor satisfacción personal para el médico.	Actitud
2	Apreciar la importancia de los problemas físicos, psicológicos y sociales en la calidad de vida de pacientes y familiares.	Actitud
3	Atender a los pacientes terminales, con disposición para identificar e interpretar las directrices avanzadas en el cuidado al final de la vida, proporcionando consuelo, incluyendo alivio del dolor, la ansiedad del paciente y padres y el duelo de la familia.	Actitud
4	Reconocer y atender apropiadamente al llamado "paciente difícil o padres difíciles" incluyendo su diversidad funcional, desórdenes de personalidad y patrones de conducta problemáticos.	Destreza
5	Reflexionar sobre sus propias reacciones personales ante situaciones difíciles; usar estas reacciones para generar las hipótesis explicativas y entender las potenciales barreras de comunicación.	Actitud
6	Apreciar la diversidad y multiculturalidad, respetando el pensamiento ético y religioso (modelo de creencias sobre salud) en cada paciente, para trabajar constructivamente de una manera centrada en el enfermo y particularmente con personas de grupos culturales diferentes.	Actitud
7	Resolver con solvencia las conductas impropias de los pacientes, familiares y el entorno. EJ. Agresión, violencia, racismo, acoso sexual.	Destreza
8	Estimular en los padres del paciente una conducta proactiva y de liderazgo en procura de la salud de su comunidad.	Actitud
9	Valorar la importancia de la prevención primaria y secundaria en función de la epidemiología de las enfermedades y los factores de riesgo.	Actitud
10	Identificar los tipos de relación médico/paciente, factores que promueven esta relación, su propio estilo de relacionarse, sus preferencias y limitaciones como médico.	Destreza
Principios éticos y legales.		
1	Cumplir con los principios éticos y/o legales en relación con la provisión o suspensión del cuidado médico; el respeto de la dignidad del paciente; su derecho de privacidad y confidencialidad; derecho al mejor cuidado posible, a la autonomía y al consentimiento informado; derecho a rechazar tratamiento o tomar parte de actividades de docencia, investigación o prácticas comerciales.	Destreza
2	Analizar y aplicar la legislación y código deontológico vigentes relativos al ejercicio de la medicina y del sistema de salud para guiar su propia práctica clínica.	Destreza
3	Reconocer y denunciar conductas no profesionales en la práctica clínica, en el marco de las regulaciones institucionales, locales y nacionales.	Destreza
4	Evaluar los aspectos éticos de la práctica clínica y de investigación e identificar los valores y conflictos ocultos.	Destreza
5	Promover en el paciente el respeto a los principios éticos de la práctica médica.	Actitud
C. LIDERAZGO Y DESARROLLO PERSONAL E INTERPERSONAL		
Realización Personal		
1	Elaborar un juicio independiente y con confianza en sí mismo como clínico.	Destreza
2	Tomar decisiones propias para la consecución de las metas.	Actitud
3	Mostrar un alto estándar académico y personal con deseos de mejora permanente.	Actitud
4	Mantener la efectividad en el trabajo bajo presión, afrontando sus propias emociones e identificando los factores de estrés.	Destreza
5	Aceptar y actuar ante la crítica constructiva.	Actitud

Realización Personal (cont.)		
6	Evaluar su desempeño y el de sus pares conforme a los criterios establecidos.	Destreza
7	Disposición para la autoevaluación y aprender de sus errores y experiencias aceptando las críticas.	Actitud
8	Practicar y mantener un estilo de vida saludable para un óptimo estado de salud física y mental como profesional sanitario.	Actitud
9	Reconocer cuando la salud personal tiene prioridad sobre el trabajo.	Destreza
Realización interpersonal		
1	Consolidar buenas relaciones individuales y grupales.	Destreza
2	Liderar con el ejemplo.	Destreza
3	Disposición para ponerse en el lugar de otro e interpretar correctamente sus preocupaciones y sentimientos.	Actitud
4	Anticipar el efecto probable de sus palabras o acciones en el interlocutor o el grupo, en función de lograr el efecto deseado.	Destreza
5	Programar sus acciones o intervenciones para aumentar al máximo su efectividad.	Destreza
Trabajo en Equipo.		
1	Trabajar en forma respetuosa y coordinada con otros especialistas médicos y quirúrgicos, médicos generales, estudiantes de medicina, para proporcionar una atención óptima y oportuna centrada en el paciente.	Actitud
2	Trabajar efectivamente con otros profesionales de la salud como miembro o líder de un equipo multidisciplinario, contribuyendo con su propia pericia a la tarea del equipo.	Destreza
3	Identificar la función, pericia y limitaciones de cada uno de los miembros de su equipo de salud multidisciplinario requerido para alcanzar las metas óptimas en el cuidado de un paciente, proyecto de investigación, tarea educacional o responsabilidad administrativa.	Destreza
4	Orientar a otros a trabajar efectivamente a través de la planificación y delegación del trabajo.	Destreza
5	Entrenar y supervisar a otros miembros del equipo de salud, proporcionando una retroalimentación clara y oportuna acerca de su actuación.	Destreza
D. ORGANIZACIÓN, PLANIFICACION Y GESTION DE SERVICIO		
Mejorar la Gestión de los Servicios Médicos		
1	Orientar y realizar de forma efectiva las actividades administrativas pertinentes del servicio médico (hospitalario y ambulatorio): elaborar referencias, informes, certificados de defunción, reporte, resúmenes, cartas, etc.	Destreza
2	Evaluar el servicio prestado con una metodología sistemática para implementar las mejoras en la atención del paciente.	Destreza
3	Participar efectivamente en los comités de trabajo sobre planificación y organización del servicio.	Destreza
4	Coordinar y facilitar el trabajo del personal secretarial, administrativo y apoyo.	Destreza
5	Promover el desarrollo de estrategias y sugerencias ante las autoridades respectivas, sobre las necesidades y mejoras en la gestión del servicio.	Destreza
Práctica Basada en el Sistema de Salud		
1	Analizar los factores que influyen en las tendencias de morbilidad y mortalidad en la población.	Destreza
2	Comprender la estructura del Sistema Nacional de Salud y el papel activo del neurólogo pediatra en los tres niveles de atención sanitaria.	Destreza
3	Identificar los problemas de salud emergentes y remerentes que afectan a la población y que requieren atención en políticas públicas de salud.	Destreza
4	Solicitar y usar racionalmente los recursos del sistema de salud para proporcionar un cuidado óptimo al paciente individual considerando las necesidades sociales.	Destreza
5	Apreciar cómo el cuidado de un paciente individual afecta a otros profesionales, la organización del sistema de salud y a la sociedad, y cómo estos elementos afectan su propia práctica.	Destreza
6	Analizar cómo los tipos de práctica médica y sistemas dispensadores de salud difieren entre sí, incluyendo los métodos de control y de asignación de los recursos, para ofrecer servicio costo/efectivo.	Destreza
7	Defender la óptima calidad en el cuidado sanitario y orientar a los apcientes en la complejidad del sistema de salud.	Actitud

Práctica Basada en el Sistema de Salud (cont)		
8	Valorar la importancia de trabajar con gerentes sanitarios, planificadores y proveedores para evaluar, coordinar y promover mejoras en la calidad del sistema de salud.	Actitud
9	Promover la calidad en el cuidado sanitario para el beneficio individual, colectivo y del sistema de salud.	Actitud
E. DOCENCIA Y TUTORIA		
Ejercer el rol de modelo		
1	Representar un ejemplo de buena práctica y ser respetado como profesional de la neurología pediátrica	Destreza
2	Fomentar los elementos personales para mejorar la autoestima	Actitud

Tabla 4: Habilidades prácticas

A	Habilidades clínicas: obtención y redacción de la anamnesis por problemas. Aptitudes observacionales y habilidades exploradoras del desarrollo normal y la semiología clínica neurológica. Identificación de síndromes, diagnóstico fisiopatológico, localización anatómica, diagnóstico de variantes normales.
B	Exámen neurológico en niño desde la etapa neonatal y adolescentes, incluyendo exploración del desarrollo psicomotor.
C	Observación sistemática de rasgos morfológicos anómalos, alteraciones cutáneas y otros datos del examen pediátrico general que pudiesen constituir fenotipos particulares de trastornos neurológicos.
D	Observación clínica y análisis del desarrollo normal, lenguaje, juego, exploración motora y movimientos anormales, incluido estudio de la marcha.
E	Valoración del niño con enfermedad crítica neurológica: status epileptico, ECV, encefalopatía aguda, TCE.
F	Coordinar y supervisar el diagnóstico de enfermedades neurológicas complejas incluyendo pruebas complementarias y su interpretación.
G	Diferenciar entre situaciones urgentes y no urgentes dentro de la patología neurológica y adecuar el seguimiento de las pruebas complementarias a cada situación.
H	Realizar procedimientos diagnósticos incluyendo punción lumbar.
I	Manejo de tests diagnósticos:
I.1.	Neurofisiología: Indicación, fundamentos técnicos e interpretación del EEG standard de vigilia y sueño en las distintas edades del desarrollo
I.2.	Monitoreo video EEG de epilepsias del niño.
I.3.	Polisomnografías
I.4.	Potenciales evocados auditivos, visuales y somatosensoriales.
I.5.	Electromiografía
I.6.	Neuroimagen: Describir las anomalías más frecuentes en los trastornos neurológicos en los niños incluyendo estudios de neuroimagen (RM, TAC), neuroimagen con efecto angiográfico, estudios funcionales (CTPET, SPECT)
I.7.	Bioquímica e inmunología: indicaciones y técnicas de recolección de muestras e interpretación en el contexto clínico, incluyendo aminoácidos, ácidos orgánicos, LCR (bandas oligoclonales, neurotransmisores, anticuerpos antineuronales).
I.8.	Genética: indicaciones y solicitud de cariotipo con técnica de bandas, FISH, micro array, array CGH, secuenciación de exoma y genoma. Indicación y obtención de muestras y significación de los estudios moleculares.
J	Conocer la epidemiología de las enfermedades relacionadas a edad, causas genéticas, socioculturales, el impacto de la misma en la familia, opciones terapéuticas y pronóstico:
J.1.	Neurología neonatal
J.2.	Epilepsia
J.3.	Enfermedades genéticas/neurodegenerativas y neurometabólicas.
J.4.	Cefaleas y síndromes dolorosos
J.5.	Retraso psicomotor, retardo global del desarrollo, trastornos de lenguaje.

Tabla 4: Habilidades prácticas (cont.)

J.6.	Trastornos del neurodesarrollo: discapacidad intelectual, trastorno del espectro autista, trastorno deficitario de atención con hiperactividad, dificultades de aprendizaje.
J.7.	Alteraciones conductuales y trastornos psiquiátricos.
J.8.	Enfermedades congénitas
J.9.	Encefalitis autoinmune y trastornos autoinmunes.
J.10	Alteraciones en el desarrollo cerebral
J.11.	Encefalopatía estática, trastornos neuromotores
J.12	Encefalopatía tóxica
J.13	Infecciones
J.14	Desordenes neuromusculares
J.15	Enfermedades sistémicas con manifestaciones neurológicas
J.16	Trastornos del movimiento.
J.17	Trastornos desmielinizantes y anomalías de sustancia blanca.
J.18	Neuro oncología
J.19	Desordenes vasculares
J.20	Traumatismos, maltrato infantil y cuidado crítico, incluyendo protocolos de muerte cerebral a las distintas edades.
J.21	Trastornos del sueño
J.22	Trastornos de médula espinal y pares craneales.

reconocidos como características fundamentales de actuación, lo cual facilita el camino de su implementación.

El Perfil del Competencia del Neurólogo Pediatra en Venezuela fue aprobado por la Sociedad Venezolana de Neurología en 07 de abril de 2025.

REFERENCIAS

1. Patiño M, Tróccoli M, López C, Hernández E, Navas T, Suárez L, et al. Proceso de diseño de un currículo por Competencia Profesional para los postgrados de Medicina Interna de la Universidad Central de Venezuela. *Medicina Interna (Caracas)*. 2015; 31(1):16-24.
2. Patiño M, Tróccoli M, Suárez L, Tarazona C, López C, Hernández E, et al. Actualización 2016 perfil de competencia profesional del médico internista venezolano. Referente para guiar el desarrollo del currículo por competencia profesional. *Medicina Interna (Caracas)*. 2016;32(2):91-98
3. Piñango S, Cantele H, Balda E, Patiño M, Level L, Guerra O, et al. Perfil de competencia del cirujano general en Venezuela. Estudio Delphi. *Rev Venez Cir* 2022. 75(1): 10-23.
4. Brouwer OF, Palm L. European Paediatric Neurology Training Programme: European syllabus-1st-revision-final-5-January-2009-revised-Nov-201011.pdf. [Citado 5 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.epns.info/european-syllabus>
5. Royal College of Pediatric and Child Health. Paediatric neurology syllabus 2018. [Citado 5 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.rcpch.ac.uk/resources/paediatric-neurology-training-guide-2019> https://www.gmc-uk.org/RCPCH_Curriculum_Neurology_2018_Syllabus_FINAL_.pdf 73262217.pdf
6. Royal College of Pediatric and Child Health. Neurology syllabus 2023 [Citado 5 de mayo de 2025]. Disponible en: https://www.gmc-uk.org/-/media/documents/neurology-2023-1_.pdf-102372822.pdf
7. Brouwer OF, Palm L. European Paediatric Neurology Training Programme First revision. January 2009. [Citado 5 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.epns.info/wp-content/uploads/2015/10/Europeansyllabus-1st-revision-final-5-Januari-2009-revised-Nov-201011.pdf>
8. Catsman-Berrevorts C, Parker A, Steinlin M, Haataja L, Yalnizoglu D. PNS syllabus 2019 2nd revision. [Citado 5 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.epns.info/education-and-training/european-syllabus/>.
9. Craiu D, Haataja L, Hollody K, Krsek P, Lagae L, Mall V, et al. The training and organization of Paediatric Neurology in Europe: Special report of the European Paediatric Neurology Society & Committee of National Advisors. for the Committee of National Advisors in Paediatric Neurology in Europe. *Eur Jour of Pediatr Neurol*, 2020:

- 6-15. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2020.07.012>
10. American Board of Psychiatry & Neurology. Child Neurology Core Competencies. Outline. Rev 2024. [Citado 5 de mayo de 2025] Disponible en: <https://www.abpn.org/wp-content/uploads/2023/04/CSE-Neurology.pdf>
11. Ruiz-Falcó M. Sociedad Española de Neurología Pediátrica. Documento de Propuesta de programa de formación de la SENEP 2013. Dentro del documento de Soli-citud de reconocimiento de la neurología pediátrica como área de capacitación específica dentro de la pedia-tría. [Citado 5 de mayo de 2025]. Disponible en: http://www.senep.es/images/site/pdf/DOCUMENTOS_NEU-ROLOGIA_PEDIATRICA_ELABORADO_POR_SENEP.pdf.
12. Sociedad Española de Neurología Pediátrica. Programa de formación en neurología pediátrica 2019. [Citado 5 de mayo de 2025]. Disponible en: https://senep.es/images/ProgramaFormacionSENEP_V1.pdf.
13. Unidad de Medicina Materno Fetal, Hospital Universita-ri Vall de Hebron. Formación avanzada en neurología pe-diátrica y fetal. 2025-2026. [Citado 5 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.vallhebron.com/sites/default/files/2025-03/programa-formacio-avancada-neurolo-gia-pediatria-fetal.pdf>
14. Escuela de Medicina de la Pontificia Universidad Católi-ca de Chile. Programa de Especialidad Médica en Neu-rología Pediátrica. Abril 2023 [Citado 5 de mayo de 2025]. Disponible en:<https://medicina.uc.cl/wp-content/uploads/2023/04/Neurologia-Pediatrica-Web.pdf>
15. Nasa P, Jain D, Juneja D. Delphi methodology in health-care research: How to decide its appropriateness. World J Methodol. 2021. 20;11(4):116–129. doi:10.5662/wjm.v11.i4.116
16. Jünger S, Payne S, Brine J, Radbruch L, Brearley S. Gui-dance on Conducting and REporting DELphi Studies (CREDES) in palliative care: Recommendations based on a methodological systematic review. Palliative medi-cine, 2017; 31(8):684–706. <https://doi.org/10.1177/0269216317690685>
17. Taylor E. We agree, Don't we? The Delphi method for health environments research. HERD. 2020;13:11–23. <https://doi.org/10.1177/1937586719887709>
18. Gómez P, Sacristán G. Comprender y transformar ense-ñanza 12.a ed. Madrid, Ediciones Morata; 2005. 12-32 p. <https://ariselaortega.files.wordpress.com/2013/11/2-comprender-y-transformar-la-enseñanza-sacris-tc3a1n.pdf>

DISPLASIA CLEIDOCRANEAL: UN RETO DIAGNÓSTICO DESDE EL NACIMIENTO

Elvira Alejandra López C. (1) , Isabel Fernández G. (2) ,
Yolanda Sánchez (3) , Aliria Carpio R. (4) 

Recibido: 30/09/2025
Aceptado: 15/11/2025

RESUMEN

La displasia cleidocraneal es un trastorno esquelético congénito infrecuente, de herencia autosómica dominante, asociado a mutaciones en el gen RUNX2, esencial para la diferenciación osteoblástica. Se caracteriza por hipoplasia o ausencia de clavículas, fontanelas amplias y anomalías de la osificación intramembranosa. Se presenta el caso de una recién nacida con dificultad respiratoria neonatal y hallazgos al examen físico de hipoplasia de huesos craneales y clavículas. Ante la sospecha clínica frente a los hallazgos fenotípicos y radiológicos, se realizó secuenciación del exoma completo que confirmó una variante patogénica en RUNX2.

El diagnóstico precoz en el periodo neonatal es crucial para implementar un plan interdisciplinario que incluye protección craneal y seguimiento ortopédico, odontológico y audiológico. La confirmación molecular no solo respalda el manejo clínico, sino que es pilar para el asesoramiento genético familiar, optimizando la calidad de vida mediante una intervención integral y preventiva.

Arch Venez Puer Ped 2025; 88 (1): 107 - 110

Palabras clave: Displasia cleidocraneal; RUNX2; secuenciación, exoma, clavículas hipoplásicas; osteodisplasia.

Cleidocranial dysplasia: A diagnostic challenge from birth

SUMMARY

Cleidocranial dysplasia (CCD) is a rare autosomal dominant skeletal disorder caused by pathogenic variants in RUNX2, a master regulator of osteoblast differentiation. CCD manifests with hypoplastic or absent clavicles, wide fontanelles, and defects of intramembranous ossification. We report a newborn female with neonatal respiratory distress and physical findings of hypoplastic cranial bones and clavicles. Given the clinical suspicion, whole-exome sequencing (WES) identified a pathogenic RUNX2 variant, confirming the diagnosis. Early neonatal identification enables multidisciplinary management (including cranial protection, orthopedic and dental follow-up, and audiology surveillance) and provides a foundation for family genetic counseling. Molecular confirmation informs clinical decisions and improves anticipatory care, with significant implications for long-term outcomes and quality of life for affected individuals.

Arch Venez Puer Ped 2025; 88 (1): 107 - 110

Keywords: Cleidocranial dysplasia; RUNX2; exome sequencing; hypoplastic clavicles; osteodysplasia.

INTRODUCCIÓN

La displasia cleidocraneal (DCC) es un trastorno esquelético congénito, de herencia autosómica dominante, caracterizado por una alteración en la osificación intramembranosa y endocondral. Clínicamente, se identifica por la hipoplasia o

aplasia clavicular, que confiere hipermovilidad escapular patológica hacia la línea media, cierre tardío fontanelas, suturas craneales abiertas y múltiples anomalías dentales (1,2).

Desde la perspectiva molecular, la DCC es una enfermedad genética, consecuencia de una haploinsuficiencia en el gen RUNX2 (21q22.12), el cual codifica un factor de transcripción esencial para la diferenciación de las células mesenquimales en osteoblastos. La correlación genotipo-fenotipo determina que la naturaleza y ubicación de la variante patogénica influye directamente en la severidad del compromiso esquelético (3). Recientemente, el espectro etiológico se ha expandido tras la identificación de variantes de pérdida de función en el gen CBFB, que actúa como cofactor del complejo RUNX (4). La prevalencia estimada es de 1 a 9 casos por cada millón de habitantes, lo cual clasifica la DCC dentro de las enfermedades raras, con casos descritos asociados a mutaciones de novo (5). El diagnóstico definitivo requiere de la integración sinérgica entre la sospecha clínica, la evaluación radiológica exhaustiva y la confirmación a través de estudios genéticos (1,2). El abordaje terapéutico exige un manejo multidisciplinario e interdisciplinario precoz. La intervención coordinada de obstetras, neonatólogos, genetistas, neuropediatras, ortopedistas, odontólogos, cirujanos maxilofaciales,

1. Residente de 2do año. Residencia de Postgrado en Pediatría. Centro Médico Docente La Trinidad. Caracas. ORCID 0000-0002-7374-6781; draalejandralopezc@gmail.com
2. Pediatra genetista. Centro Médico Docente La Trinidad. Caracas. Telf.: 0414-2362123 (ORCID 0000-0003-4268-2639) (Correo: isabelgenetica@gmail.com)
3. Pediatra neonatólogo. Servicio de Neonatología del Centro Médico Docente La Trinidad. Caracas. Telf.: 0412-2143573 (ORCID 0000-0002-9428-1872) (Correo: neobaby1968@gmail.com)
4. Pediatra neurólogo. Servicio de Neuropediatría del Centro Médico Docente La Trinidad. Caracas. Telf.: 0414 3186877. (ORCID 0000-0002-8115-0531) (Correo: Aliria.carpior@gmail.com)

Autor Corresponsal:

Dra. Elvira Alejandra López Cárdenas.

Telf.: +584241546727. Correo: Draalejandralopezc@gmail.com

otorrinolaringólogos y nutrólogos es determinante para optimizar el pronóstico funcional del paciente (5).

CASO CLÍNICO

Se trata de recién nacida producto de madre de 30 años de edad, IIG IC, BRh+. Embarazo simple, controlado, de 37.3 semanas por fecha de última regla. Niega diabetes e hipertensión arterial. Complicado con infección vaginal tratada con óvulos de isoconazol en el primer trimestre. Poli-hidramnios e infección respiratoria superior en el tercer trimestre. Obtenida mediante cesárea segmentaria con anestesia peridural, por ruptura prematura de membrabas de 5 horas de evolución, posición podálica, circular única de cordón reductible, líquido amniótico claro con grumos. Respiró y lloró espontáneamente al nacer con APGAR de 7 y 8 puntos al 1er y 5to minuto. A los 5 minutos de vida presenta distrés respiratorio moderado dado por: retracción intercostal, subcostal, aleteo nasal y quejido audible sin estetoscopio. (Silverman-Andersen 4 puntos). A las 4 horas de vida requirió ventilación mecánica invasiva y administración de surfactante pulmonar 200 mg/kg, más antibioticoterapia por vía endovenosa (Ampicilina/Cefotaxime a dosis meníngeas), a través de acceso venoso umbilical.

Antecedentes familiares: un hermano por línea paterna con hipotiroidismo congénito. Resto de familiares aparentemente sanos.

Examen físico de ingreso: Antropometría: PAN: 2670 gr (P5-10) TAN: 48 cm (P10-25) CC: 32,5 cm (P 3-10) CT: 28,5 cm CA: 29 cm.

Signos Vitales: FC: 153 lpm FR: 54 rpm PA:85/65 mmHg (PAS Percentil >95 y PAD Percentiles 50-90) Sat 02:95 % aire ambiente. T: 36,2 °C

GENERAL: recién nacida en regulares condiciones generales, estable, palidez acentuada de piel y mucosas. CABEZA: Normocéfalo, fontanela anterior amplia, de aproximadamente 8 x 12 cm, que se comunica con fontanela posterior, así mismo, amplia por diastasis de la sutura sagital. OJOS: sin opacidades. ORL: paladar indemne, pabellones auriculares bien implantados. CUELLO: móvil, sin lesiones. TÓRAX: simétrico, Silverman 4 puntos, dado por retracción intercostal, subcostal, aleteo nasal y quejido audible sin estetoscopio, ruidos respiratorios presentes en ambos hemitórax, no se auscultan agregados. CARDIOVASCULAR: ruidos cardiacos rítmicos y regulares, sin soplos. Pulsos periféricos presentes. ABDOMEN: globoso, ruidos hidroaéreos audibles, sin visceromegalias. GENITALES EXTERNOS: femeninos, de configuración normal. EXTREMIDADES: simétricas, móviles, sin lesiones. NEUROLÓGICO: apertura ocu-



Figura 1. Radiografía de tórax que evidencia hipoplasia del núcleo de osificación en ambas clavículas, hallazgo compatible con displasia cleidocraneal

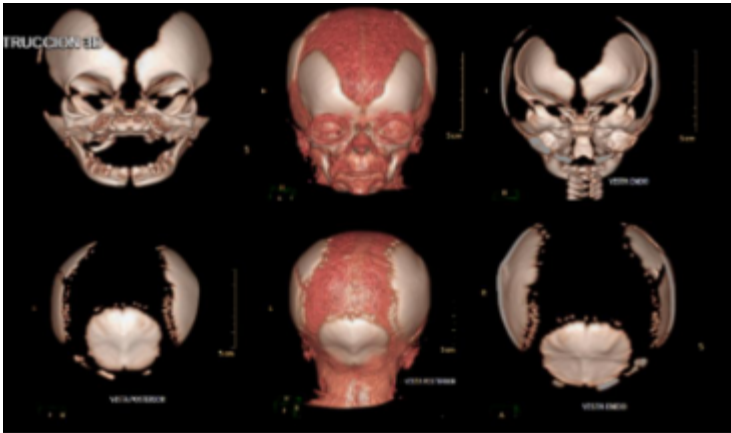


Figura 2. TAC de cráneo con reconstrucción tridimensional de cráneo que evidencia marcada ausencia de osificación de los huesos craneales, aumento de la amplitud de las suturas y fontanelas, así como falta de fusión de la sutura metópica.

RESULTADO POSITIVO

Se ha detectado una variante patogénica en el gen RUNX2 en heterocigosis.

Gen	Variante	Cigotidad	Clasificación	Patología
RUNX2	NM_0010246630.4: c.568C>T p.(Arg190Trp)	Heterocigosis	Patogénica	Displasia Cleidocraneal

Figura 3. Resultado del estudio genético

Tabla 1. Diagnóstico diferencial de patologías caracterizadas por fontanelas amplias.

Patología	Hallazgos clínicos distintivos	Hallazgos radiológicos
Displasia cleidocraneal	Hipermovilidad de hombros, braquicefalia.	Aplasia/hipoplasia clavicular, huesos wormianos.
Hipotiroidismo congénito	Ictericia prolongada, macroglosia, estreñimiento.	Retraso en la edad ósea (epífisis femorales).
Osteogénesis imperfecta	Escleras azules, fragilidad ósea, fracturas.	Huesos largos incurvados, fracturas intrauterinas.
Picnodisostosis	Talla baja, osteosclerosis, fragilidad ósea.	Aumento de la densidad ósea (huesos de mármol).
Síndrome de Apert	Craneosinostosis, sindactilia compleja.	Fusión prematura de suturas (contrario a DCC).

lar espontánea, reflejos del recién nacido presentes.

Se realiza ultrasonido cerebral y abdominal con resultados normales. La radiografía de tórax mostró hipoplasia del núcleo de osificación de ambas clavículas y huesos de la pelvis (figura 1).

Se extubó satisfactoriamente y se inició ventilación no invasiva en modo presión controlada con mascarilla nasal. A partir del cuarto día de hospitalización se mantiene en aire ambiente y se omite antibioticoterapia por descartarse proceso infeccioso (ILK-6: 85,1 pg/ml, cultivos negativos). Adicionalmente, los resultados de TSH neonatal (7,009 uUI/ml) se encontraban normales. En interconsulta con neuropediatría se describe: pabellón auricular bien implantado, puente nasal amplio, distancias cantales internas 2,5 cms, hipertelorismo, mandíbula pequeña, labio superior delgado, surco nasolabial plano, inclinación, hacia arriba del ángulo externo de los ojos, y nariz antevertida. TAC de cráneo: escasa osificación de los huesos del cráneo, con importante aumento del espacio entre los mismos, con una fontanela anterior y posterior sumamente amplias. (figura 2)

En vista del fenotipo descrito, hipoplasia de clavículas y reporte de desarrollo incompleto de los huesos del cráneo se plantea el diagnóstico de displasia cleidocraneal a descartar. Es evaluada por genetista, quien solicita EXOMA TRÍO (estudio de exoma completo de paciente y ambos padres) resultando: variante patogénica en el gen RUNX2 en heterocigosis que podría tener relación con la patología autosómica dominante de novo. (figura 3).

Posterior al diagnóstico se realiza asesoramiento genético a los padres.

DISCUSIÓN

La detección neonatal de DCC representa un desafío diagnóstico, ya que sus manifestaciones clásicas suelen hacerse más evidentes durante la infancia tardía con la erupción dentaria anómala. Sin embargo, el presente caso subraya la importancia del fenotipado clínico precoz; coincidiendo con re-

portes recientes de diagnóstico neonatal, como los presentados por Zhao y col. y Thaweesapphithak y col (2,3). La tríada de fontanelas amplias, diástasis de suturas y alteraciones de clavículas permite una sospecha orientada desde las primeras horas de vida (1-3).

La confirmación de una variante patogénica en heterocigosis en el gen RUNX2 (Runt-related transcription factor 2) explica la etiopatogenia del cuadro clínico. Este gen, ubicado en el locus 21q22.12, es el regulador de la diferenciación osteoblástica. La haploinsuficiencia de RUNX2 interrumpe la cascada de señalización necesaria para la osificación intramembranosa, lo que produce un cierre fallido de las suturas craneales e hipoplasia o ausencia de clavículas, y huesos de la pelvis, como lo reportado en el caso. El estudio genético es imprescindible para diagnóstico definitivo y asesoramiento familiar. La mayoría de los casos se explican por variantes patogénicas en RUNX2. Aun así, hasta el 30 % de los casos, no presenta mutaciones en este gen, por lo que debe ampliarse el estudio a genes como CBFB, donde se han descrito variantes con fenotipo similar (3,4).

No existe predilección por sexo o etnia; se hereda con patrón autosómico dominante de alta penetrancia y expresividad variable. En mutaciones de novo, los antecedentes familiares pueden no orientar el diagnóstico. Aunque no existe evidencia científica que vincule los imidazoles con mutaciones de línea germinal en RUNX2, es relevante descartar que en este caso clínico se reportó uso materno de isoconazol tóxico durante el primer trimestre.

El examen físico al nacer puede revelar signos sugestivos. La capacidad para aproximar los hombros en la línea media, atribuible a hipoplasia o ausencia clavicular, es un hallazgo característico (1). La presencia de fontanelas amplias y suturas ensanchadas debe despertar la sospecha de un defecto en la osificación craneal (1).

Un aspecto crítico en la evolución de este caso clínico fue el distrés respiratorio inicial que requirió surfactante pulmonar y ventilación mecánica. Aunque el Apgar no sugería depresión neonatal severa, la hipoplasia clavicular y la osifica-

ción incompleta de la caja torácica pueden condicionar una distensibilidad torácica anómala. La falta de soporte en el cinturón escapular compromete la generación de la presión negativa intratorácica necesaria para la expansión alveolar óptima, lo que podría mimetizar o exacerbar un cuadro de dificultad respiratoria transitoria, justificando intervenciones de soporte ventilatorio en fases iniciales, tal como lo ameritó la paciente.

Las radiografías simples de tórax y cráneo constituyen el primer paso en el diagnóstico por imágenes, evidenciando clavículas parcialmente formadas o ausentes y suturas ampliadas (1). Si se dispone de recursos, la tomografía computarizada 3D permite evaluar con mayor detalle la bóveda craneal y la morfología claviclar, lo cual es útil para establecer diagnósticos diferenciales (Tabla 1), así como la planificación ortopédica (2).

Diagnosticar la DCC al nacer permite implementar protección craneal temprana en casos de fontanelas muy amplias, seguimiento ortopédico, ortodóncico y maxilofacial por malformación dentaria como: dientes supernumerarios e impactados, así como realizar cribado de hipoacusia antes del alta (2,5).

La presencia de una mutación de novo en esta paciente permitió un asesoramiento genético inmediato, estableciendo el 50% para la descendencia de la paciente por herencia autosómica dominante. Se recomienda el seguimiento multidisciplinario para la planificación de intervenciones maxilofaciales, asegurando que la protección craneal sea prioridad debido a la vulnerabilidad de la bóveda ósea en los primeros años de vida. El diagnóstico genético preciso brinda información clara sobre pronóstico y opciones terapéuticas, disminuyendo la ansiedad familiar (5). Este enfoque interdisciplinario, iniciado desde el nacimiento, puede reducir complicaciones y mejorar la adherencia terapéutica. Acompañar a la familia con comunicación clara y empática fortalece la confianza y optimiza el cuidado integral (1,2,5).

REFERENCIAS

1. OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man [Internet]. Baltimore: Johns Hopkins University; 2025. Entry 168550, Cleidocranial dysplasia; [citado 22 jun 2025]. Disponible en: <http://omim.org/entry/168550>
2. Thaweesapphithak S, Termteerapornpimol K, Wongsirisuwan S, Chantarangsu S, Pornaveetus T. The impact of RUNX2 gene variants on cleidocranial dysplasia phenotype: a systematic review. *J Transl Med.* 2024;22 (1):1099. doi: 10.1186/s12967-024-05904-2.
3. Zhao S, Wang T, Yang H, Huang R. Neonatal familial Cleidocranial dysplasia: A case report. *Am J Case Rep.* 2025;26:e946322. doi: 10.12659/AJCR.946322.
4. Beyltsjens T, Boudin E, Revencu N, Boeckx N, Bertrand M, Schütz L, et al. Heterozygous pathogenic variants involving CBFB cause a new skeletal disorder resembling cleidocranial dysplasia. *J Med Genet.* 2023;60 (5):498–504. doi: 10.1136/jmg-2022-108739.
5. Thaweesapphithak S, Saengsin J, Kamolvisit W, Theerapanon T, Pornaveetus T, Shotelersuk V. Cleidocranial dysplasia and novel RUNX2 variants: dental, craniofacial, and osseous manifestations. *J Appl Oral Sci.* 2022;30:e20220028. doi: 10.1590/1678-7757-2022-0028.

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA: IMPORTANCIA DEL CRIBADO Y LA EVALUACIÓN CLÍNICA. A PROPÓSITO DE UN CASO

María Eugenia Ángulo Suarez (1) , María E. Velásquez (2) , Cristil Ochoa (3) ,
Rocelyn Palma Guillén (4) 

Recibido: 30/09/25
Aceptado: 15/11/25

RESUMEN

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es un trastorno autosómico recesivo derivado de deficiencias enzimáticas en la síntesis de cortisol. Su espectro clínico varía desde la forma clásica, que puede presentarse como insuficiencia suprarrenal aguda en el recién nacido, manifestada mediante crisis de pérdida salina potencialmente fatales, hasta la forma no clásica, identificable desde la edad escolar hasta la adultez, caracterizándose por signos de adrenarquia prematura, pubertad precoz, manifestaciones clínicas de hiperandrogenismo o infertilidad. Se presenta el caso de lactante masculino con diagnóstico tardío de HSC clásica perdedora de sal, con el objetivo de describir las características clínicas (vómitos, deshidratación, hiponatremia e hiperkalemia) y subrayar la importancia de la sospecha clínica y el diagnóstico temprano para instaurar un tratamiento precoz, prevenir complicaciones graves y reducir la morbilidad asociada a esta patología.

Arch Venez Puer Ped 2025; 88 (2): 111 - 114

Palabras clave: Hiperplasia suprarrenal congénita, cribado, complicaciones, insuficiencia.

CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA: IMPORTANCE OF SCREENING AND CLINICAL EVALUATION. A CASE REPORT

SUMMARY

Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH) is an autosomal recessive disorder resulting from enzymatic deficiencies in cortisol synthesis. Its clinical spectrum ranges from the classic form, which can present as acute adrenal insufficiency in newborns—manifested through potentially fatal salt-wasting crises—to the non-classic form, identifiable from school age through adulthood and characterized by signs of premature adrenarche, precocious puberty, clinical manifestations of hyperandrogenism, or infertility. We present the case of a male infant with a late diagnosis of classic salt-wasting CAH, aiming to describe the clinical characteristics (vomiting, dehydration, hyponatremia, and hyperkalemia) and underscore the importance of clinical suspicion and early diagnosis to initiate prompt treatment, prevent severe complications, and reduce the morbidity and mortality associated with this pathology.

Arch Venez Puer Ped 2025; 88 (2): 111 - 114

Keywords: congenital adrenal hyperplasia, screening, complications, failure.

INTRODUCCIÓN

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es una enfermedad autosómica recesiva, causada por deficiencia de enzimas implicadas en la síntesis de cortisol. Más del 95 % se deben a mutaciones del gen CYP21A2 lo que resulta en una actividad enzimática reducida de la enzima 21- α -hidroxilasa (21OH), que lleva a la producción incrementada de andrógenos adrenales y compromete la biosíntesis de cortisol y aldosterona (1,2).

La incidencia mundial de HSC por déficit de 21OH, en su forma clásica oscila entre 1:14.000 y 1:18.000 nacimientos,

mientras que la forma no clásica se presenta en aproximadamente 1:2.000 recién nacidos. (3,4). En Venezuela, no se dispone de registros estadísticos oficiales que permitan establecer la prevalencia nacional actual de esta patología. No obstante, datos no publicados del Servicio de Endocrinología del Hospital de Niños "J.M. de los Ríos" y del Instituto de Estudios Avanzados (IDEA) estiman una incidencia de 3,9 casos por cada 10.000 recién nacidos evaluados mediante pesquisa neonatal; de estos, 2,7 por cada 10.000 corresponden a la variante clásica perdedora de sal. (5)

La HSC presenta dos variantes clínicas principales: la clásica (subdividida en perdedora de sal y virilizante simple) y la no clásica o de expresión tardía. La forma clásica perdedora de sal se caracteriza por un déficit combinado de cortisol y aldosterona, junto con una producción excesiva de andrógenos. En el 75% de estos casos, si no se establece un diagnóstico precoz, el neonato desarrolla una crisis de pérdida salina durante las tres primeras semanas de vida. Este cuadro de insuficiencia suprarrenal aguda se manifiesta mediante hipoglucemia, hiponatremia, hiperpotasemia, hipovolemia y shock,

1. Pediatra Puericultor. Residente del servicio de Endocrinología Infantil del Hospital de niños JM de los Ríos.
2. Pediatra Puericultor. Jefe del servicio de Endocrinología Infantil del Hospital de niños JM de los Ríos.
3. Pediatra Puericultor. Adjunto del servicio de Endocrinología infantil Hospital de niños JM de los Ríos
4. Pediatra Puericultor. Residente del servicio de Endocrinología Infantil del Hospital de niños JM de los Ríos.

pudiendo ser fatal sin una sospecha clínica y tratamiento oportunos. La forma no clásica es la variante más frecuente y suele diagnosticarse durante la etapa escolar, la adolescencia o la adultez, su presentación clínica se caracteriza por signos de adrenarquia prematura, pubertad precoz, manifestaciones de hiperandrogenismo o infertilidad. (1,6, 7)

El tratamiento oportuno es fundamental para prevenir complicaciones potencialmente fatales, evitar la asignación errónea de sexo masculino en pacientes con sexo genético femenino y genitales virilizados y mitigar los efectos deletéreos del exceso de andrógenos, los cuales pueden comprometer gravemente el potencial de crecimiento lineal. (6-8)

Desde 1977, la cuantificación de 17-OHP forma parte del tamizaje neonatal internacional. En el contexto nacional, su incorporación a los programas de pesquisa se concretó en septiembre de 2022, optimizando la detección temprana de la patología. (8-10)

Se presenta el caso de un lactante masculino con diagnóstico tardío de HSC clásica perdedora de sal. Este caso cobra especial relevancia clínica debido a que, a diferencia de las pacientes femeninas que presentan virilización prenatal, en los varones la patología suele pasar inadvertida al nacer debido a una anatomía genital externa fenotípicamente normal. Esta ausencia de signos sugestivos iniciales incrementa significativamente el riesgo de mortalidad por crisis adrenal, ya que el diagnóstico suele retrasarse hasta la aparición de un shock hipovolémico. El objetivo de este reporte es describir las manifestaciones clínicas de la enfermedad y subrayar la importancia de una alta sospecha en el periodo neonatal, factor crítico para instaurar un tratamiento oportuno y prevenir complicaciones fatales que comprometan la vida del paciente.

CASO CLÍNICO

Lactante masculino de 1 mes de edad, natural y procedente de la localidad, cuya madre refiere inicio de enfermedad actual a las 3 semanas de vida, caracterizado por evacuaciones líquidas en número de 3 sin moco ni sangre asociadas a vómitos de contenido alimentario, en número de 5 al día e hipoactividad, por lo cual es llevado a la emergencia pediátrica del Hospital de Niños "J.M. de los Ríos".

Producto de primigesta de 31 años, con antecedentes de embarazo no controlado y exposición prenatal a sustancias ilícitas. Obtenido a las 39 semanas mediante parto eutócico simple, con parámetros antropométricos al nacer dentro de la normalidad, peso: 2840 gr (p10-p25) y talla: 50 cm (p75). En cuanto a la alimentación, recibió fórmula de inicio desde el periodo neonatal. Presenta esquema de inmunización incompleto para la edad y pertenece a un estrato socioeconómico Graffar V.

Al ingreso, el lactante presentaba un peso de 2700 gr (<p3), evidenciando una pérdida ponderal respecto al nacimiento, talla de 51 cm (p3-p10) y un peso ideal para la talla (PIT) de 3400 g. Condiciones clínicas críticas, con signos de colapso circulatorio caracterizados por frecuencia taquicardia (170 lpm), taquipnea (40 rpm), palidez cutáneo-mucosa y llenado capilar prolongado de 3 segundos. A la exploración, se observó mucosa oral seca y fontanelas permeables (anterior

de 3x4 cm y posterior de 1x1 cm). En el área genital, se evidenció un fenotipo masculino normal, con testículos en bolsas escrotales de 1 ml y un pene de 4 cm (longitud) x 0,5 cm (ancho). Neurológicamente, el paciente se mostraba vigil, pero hipoactivo ante estímulos externos. Los paraclínicos de ingreso reportaron un severo desequilibrio hidroelectrolítico con hiponatremia e hiperkalemia, destacando además una trombocitosis reactiva, hallazgo atribuido al estado de hemoconcentración y a la respuesta inflamatoria sistémica secundaria a la deshidratación grave (Tabla 1).

El paciente ingresa a la emergencia pediátrica con los diagnósticos de deshidratación moderada secundaria a síndrome diarreico agudo, síndrome emético, intolerancia de la vía oral y trastorno hidroelectrolítico (hiponatremia severa e hiperkalemia). Recibió expansión plasmática con solución fisiológica al 0,9% (15 cc/kg/dosis) en dos oportunidades, además de corrección aguda de sodio y terapia antiemética, obteniendo una mejoría clínica parcial. Posteriormente, se indicó hidratación parenteral con un aporte de NaCl de 3 mEq/kg/día. A pesar del cumplimiento riguroso del plan de rehidratación, el lactante persistió en condiciones críticas con un compromiso sostenido del estado hídrico y hemodinámico. Ante la refractariedad al manejo convencional y la persistencia del cuadro clínico, se planteó como diagnóstico diferencial una probable sepsis.

Al quinto día de hospitalización, la madre consignó los resultados de la pesquisa neonatal realizada a las 48 horas de vida, la cual había sido reportada como sospechosa para HSC con un valor de 17-OHP de 219,13 nmol/L (VR: < 70 nmol/L). Se pudo constatar que el IDEA había contactado previamente a la progenitora para indicar la necesidad de una evaluación urgente por endocrinología pediátrica, consulta a la que no acudió oportunamente. Tras el hallazgo, el paciente fue evaluado por el servicio de endocrinología infantil, planteándose el diagnóstico de HSC clásica, variante perdedora de sal, en fase de insuficiencia suprarrenal aguda. Se solicitaron paraclínicos confirmatorios y se instauró de inmediato la terapia de reemplazo hormonal con glucocorticoides, tras lo cual el lactante mostró una notable mejoría clínica y paraclínica (Tabla 1)

Actualmente, el paciente mantiene un control regular por el Servicio de Endocrinología, bajo un esquema terapéutico de sustitución con glucocorticoides y suplementos de cloruro de sodio.

DISCUSIÓN

En la HSC clásica, la crisis de pérdida salina suele manifestarse entre la segunda y tercera semana de vida, periodo crítico que justifica la implementación de la pesquisa neonatal para permitir una sospecha clínica e inicio terapéutico oportunos. El diagnóstico precoz mediante tamizaje no solo es fundamental para reducir la morbilidad al prevenir crisis potencialmente fatales, sino que también resulta crucial para evitar la asignación errónea de sexo en neonatos con sexo genético femenino y genitales virilizados. Asimismo, la intervención temprana permite mitigar los efectos deletéreos del exceso de andrógenos suprarrenales, los cuales, de progresar, provocan una maduración ósea acelerada que compro

Tabla 1. Resultados de parámetros de laboratorio

Fecha	11/12/23	16/12/23	20/12/23	24/12/23
Glicemia	69 mg/dL			
Cortisol AM		70,7 nmol/L (VR:166-507)		
17 OH progesterona		>22ng/ml (VR hasta 5,9)		
Androstenediona		0,60 ng/ml (VR: 0,40-4,2)		
Sodio	120 mEq/L		126 mEq/L	130 meq/l
Potasio	7,3 mEq/L		6,5 mEq/L	4,70 meq/l
Cloro	106 mEq/L		98 mEq/L	100 meq/l
Hemoglobina (Hb)	11,3 mg/dL			8,2
Hematocrito	32,6%			26,8%
Leucocitos	8220			13,800
Neutrófilo	48,8%			60%
Linfocitos	48,2%			31%
Plaquetas	847000/ mm ³			348000/mm ³

mete gravemente el potencial de crecimiento lineal y la talla final en ambos sexos (1,11)

La crisis de pérdida salina se caracteriza por deshidratación severa asociada a trastornos hidroelectrolíticos, diarrea y vómitos. Estos signos clínicos, comunes a otras entidades, pueden retrasar el diagnóstico de una insuficiencia suprarrenal secundaria a una HSC clásica. El rol de la atención pediátrica, ante un paciente con clínica de deshidratación, debe contemplar, las diferentes entidades clínicas, como el shock hipovolémico o sepsis y en el contexto de trastornos hidroelectrolíticos asociados, tener presente la crisis adrenal, como parte del diagnóstico diferencial, ya que su tratamiento es clave en la evolución y pronóstico del paciente.

La virilización de los genitales externos evidenciada en recién nacidos de sexo femenino al momento del nacimiento es característica de la HSC clásica (7). En los recién nacidos de sexo masculino el diagnóstico basado en hallazgos clínicos es menos sospechado (5,6,12). tal como lo ocurrido en el caso presentado, a pesar de ser la macrogenitosomía un signo clínico frecuente.

Algunos signos inespecíficos de los recién nacidos con HSC clásica son la falta de progreso ponderal, irritabilidad y vómitos, entre otros, que pueden manifestarse incluso antes de que se alteren los electrolitos plasmáticos (13,14), como pudimos evidenciar en nuestro paciente cuyo peso al ingreso era inferior al reportado al nacer.

Para que el cribado de la HSC sea eficaz, es esencial un seguimiento riguroso y la instauración inmediata del tratamiento médico, una vez detectada la alteración. (2,8) En

este caso, pese a una pesquisa neonatal alterada, la evaluación especializada se postergó por el desconocimiento parental sobre la gravedad de la patología, resultando en un ingreso tardío al mes de vida con una crisis adrenal franca,, complicación potencialmente letal que pudo haberse prevenido. No obstante, la falta de sospecha diagnóstica inicial por parte del equipo médico subraya la necesidad de reforzar los criterios de alerta en emergencias pediátricas. Ante un lactante masculino con un cuadro aparente de deshidratación por síndrome diarreico, existen parámetros críticos que pueden orientar la sospecha hacia la HSC:

En la anamnesis, la progresión de la pérdida ponderal y la presencia de vómitos persistentes que no ceden al manejo convencional son signos cardinales de pérdida salina que deben diferenciar el cuadro de una gastroenteritis simple.

En el examen físico, es vital trascender la observación de genitales fenotípicamente normales y buscar macrogenitosomía, en ocasiones, suele ser el único indicio físico en varones.

En el análisis paraclínico, la combinación de hiponatremia e hiperkalemia en un lactante con compromiso hídrico, sin una causa renal evidente, debe considerarse una crisis adrenal hasta que se demuestre lo contrario.

En la evolución clínica, la persistencia de síntomas tras la rehidratación convencional orienta a priorizar la sospecha de una insuficiencia suprarrenal aguda por encima de la causa gastrointestinal.

Es primordial brindar educación a los padres, sobre la importancia del cribado neonatal. Igualmente a los pediatras para insistir en la solicitud del mismo cuando estén ante un paciente cuyos padres se nieguen a la realización de la misma. Es responsabilidad de los centros que procesan el cribado garantizar la derivación oportuna y el cumplimiento de las evaluaciones médicas a tiempo a fin de evitar complicaciones (15,16). El bajo nivel educativo de los padres, el desconocimiento tanto de los padres como del personal de atención primaria contribuyó, en el presente caso, al diagnóstico tardío y a la evolución tórpida inicial del mismo. El inicio temprano de la terapia adecuada es determinante para evitar el compromiso asociado a la crisis adrenal. (17)

CONCLUSIÓN

El cribado neonatal para HSC se constituye como una herramienta diagnóstica esencial que permite identificar precozmente a los recién nacidos en riesgo, especialmente en el caso de los varones, quienes suelen ser fenotípicamente asintomáticos al momento del nacimiento. En estos pacientes, la ausencia de ambigüedad genital oculta la patología subyacente, por lo que el tamizaje es, a menudo, la única oportunidad de intervención antes de que se desencadene una crisis adrenal potencialmente letal.

La experiencia de este caso clínico destaca que el éxito de estos programas no reside únicamente en su implementación, sino en el seguimiento riguroso de los resultados y en la educación continua. Es imperativo concienciar tanto a los padres como al personal médico sobre la vigilancia de los síntomas iniciales; la HSC debe integrarse en el diagnóstico diferencial de condiciones agudas en el lactante para evitar diagnósticos erróneos, reducir la morbilidad y, en última instancia, prevenir la mortalidad evitable en esta población.

REFERENCIAS

1. Peltek Kendirci HN, Ünal E, Dündar İ, Buluş AD, Odabaşı Güneş S, Şıklar Z. Treatment and follow-up of congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency in childhood and adolescence. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. 2025;17(1):12-22. doi: 10.4274/jcrpe.galenos.2024.2024-6-26-S.
2. A Nordenström, H Falhammar, S Lajic. Current and Novel Treatment Strategies in Children with Congenital Adrenal Hyperplasia. *Horm Res Paediatr* 2023;96(6):560-572. doi: 10.1159/000522260.
3. Claahsen-van H, Speiser P, Ahmed S, Arlt W, Auchus R, Falhammar H, et al. Congenital adrenal hyperplasia-Current insights in pathophysiology, diagnostics, and management. *Endocr Rev*. 2022; 43 (1): p.91-159. doi: 10.1210/endo/rev/bnab016.
4. Guercio G, Marino R, Costanzo M, Baquedano M, Rivarola M, Belgorosky A. Hiperplasia Suprarrenal congénita: aspectos moleculares, bioquímicos y clínicos. En: Calandra R, Barontini M, editores. *Fisiopatología molecular y clínica en endocrinología*. Argentina: Eli Lilly Interamerica; 2015: 419-439.
5. Palma L, Velasquez M. Efectividad de niveles de 17-hidroxiprogesterona determinados mediante inmunoensayo en la detección de hiperplasia suprarrenal congénita en muestras de pesquisa neonatal. Trabajo especial de grado. Caracas. Hospital JM de los Ríos. Universidad Central de Venezuela 2024
6. Suarez D, Matorel E, Serna N, Ramos T. Characterization of a cohort of pediatric patients with Congenital Adrenal Hyperplasia. *Andes pediatr*. 2022;93(4):511-519. doi: 10.32641/andespediatr.v93i4.4003
7. Zambrano K, Huacon J, Paucar M, Granela K. Reporte de caso clínico neonato con hiperplasia suprarrenal congénita por déficit 21 hidroxilasa en su forma clásica perdedora de sal. *Rev. Ecuat. Pediat*. 2017; 18 (1); 26-28
8. Irazabal Y. Optimización de un programa de cribado neonatal de hiperplasia suprarrenal congénita: factores perinatales influyentes. *Rev Esp Endocrinol Pediatr* 2024;15 (1):10-14. doi: 10.3266/Rev Esp Endocrinol Pediatr.pre 2024.Mar.875
9. Dabas A, Vats P, Sharma R, Singh P, Seth A, Jain V, et al. Management of infants with congenital adrenal hyperplasia. *Indian Pediatr* [Internet]. 2020 Feb; 57 (2): p.159-164. doi:10.1007/s13312-020-1735-8
10. Caballero D, Sposito S. Más allá de los genitales ambiguos: diagnóstico y manejo integral en la hiperplasia suprarrenal congénita. *Rev Colomb Endocrinol Diabet Metab*. 2025;12(1):e919. <https://doi.org/10.53853/encr.12.1.919>
11. Peiser PA, Auchus B, Conway M, Meyer M, White O. Congenital Adrenal Hyperplasia due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2018; 1;103(11):4043-4088. doi: 10.1210/jc.2018-01865. Erratum in: *J Clin Endocrinol Metab*. 2019 Jan 1;104(1):39-40. doi: 10.1210/jc.2018-02371.
12. Mejía Y, Meza M, Briceño Y, Guillen M, Paoli M. Manejo de la Hiperplasia suprarrenal congenita. *Rev Venez Endocrinol Metab* 2014; 12(1): 41-51
13. Gebara E, Fernández M, Rojas E, Amina A, López M. Hiperplasia suprarrenal congénita perdedora de sal en varones durante el periodo neonatal. ¿Es posible adelantarse a la emergencia metabólica? *Arch Argent Pediatr* 2009; 107(4), 369-373. <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2009/v107n4a15.pdf>
14. Auer M, Nordenström A, Lajic S, Reisch N. Congenital adrenal hyperplasia. *Lancet* [Internet]. 2023 Jan 21; 401(10372): p.227-244. doi: 10.1016/S0140-6736(22)01330-7.
15. Ardon F, Pineda I, Paz E, Latorre S. Hiperplasia suprarrenal en un recién nacido: reporte de caso. *Pol. Con* 2022; 7 2542-2554. <https://polodelconocimiento.com/ojs/index.php/es/article/view/4359/10356>
16. J Labarta, A De Arriba, L Ferrer. Hiperplasia suprarrenal congénita. *Protoc diagn ter pediatr*. 2019;1:141-56.
17. Casteras A. Update on the treatment of congenital adrenal hyperplasia *Rev Esp Endocrinol Pediatr* 2024; 15 (2) DOI:10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2024.Apr.899

TB-IRIS EN PEDIATRÍA: PRESENTACIÓN INUSUAL EN PACIENTE INMUNOCOMPETENTE

José Manuel Neves Simancas (1) , Ángela José De Freitas Linares (2) ,
Ana Zolvic Zambrano Guerra (3) , Luisa María García Peñalver (4) 

Recibido: 01/10/2025
Aceptado: 10/12/2025

RESUMEN

El síndrome de reconstitución inflamatoria por tuberculosis (TB-IRIS) consiste en una respuesta inmunitaria exacerbada y paradójica ante antígenos de *Mycobacterium tuberculosis*, manifestada tras el inicio del tratamiento antituberculoso. Se reporta el caso de una adolescente de 10 años, previamente sana, con diagnóstico de TB pulmonar. Tras dos semanas de tratamiento, la paciente presentó deterioro clínico caracterizado por fiebre persistente, adenopatías supraclaviculares, ascitis, trombocitopenia severa y hemorragia digestiva. Ante la progresión inflamatoria sistémica y la exclusión de farmacoresistencia, se sospechó TB-IRIS con compromiso extrapulmonar. La biopsia ganglionar confirmó linfadenitis granulomatosa necrotizante y se instauró terapia con metilprednisolona, a dosis baja. La evolución fue satisfactoria tras el uso de corticosteroides e intensificación del esquema antifímico. Este caso resalta la infrecuencia del TB-IRIS sistémico grave en pacientes pediatría inmunocompetente, subrayando la importancia del diagnóstico clínico-radiológico y el manejo esteroideo oportuno para el control de la respuesta inflamatoria.

Arch Venez Puer Ped 2025; 88 (2): 115 - 118

Palabras clave: TB-IRIS; síndrome de reconstitución inmunológica; inmunocompetente; Corticosteroides

TB-IRIS IN PEDIATRICS: UNUSUAL PRESENTATION IN IMMUNOCOMPETENT PATIENT

SUMMARY

Tuberculosis immune reconstitution inflammatory syndrome (TB-IRIS) consists of a paradoxical and exacerbated immune response to *Mycobacterium tuberculosis* antigens, manifested after the initiation of anti tuberculous treatment. We reported the case of a previously healthy 10-year-old adolescent with a diagnosis of pulmonary TB. After two weeks of treatment, the patient presented clinical deterioration characterized by persistent fever, supraclavicular lymphadenopathy, ascites, severe thrombocytopenia, and upper gastrointestinal bleeding. Given the systemic inflammatory progression and the exclusion of drug resistance, extrapulmonary TB-IRIS was suspected. Lymph node biopsy confirmed necrotizing granulomatous lymphadenitis, and low-dose methylprednisolone therapy was initiated. The clinical outcome was satisfactory following the use of corticosteroids and intensification of the anti tuberculous regimen. This case highlights the infrequency of severe systemic TB-IRIS in immunocompetent pediatric patients, underscoring the importance of clinical-radiological diagnosis and timely steroid management to control the inflammatory response.

Arch Venez Puer Ped 2025; 88 (2): 115 - 118

Keywords: TB-IRIS; Immune Reconstitution Inflammatory Syndrome; Immunocompetent; Corticosteroids.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Reconstitución Inmunológica (IRIS, por sus siglas en inglés) es una condición inflamatoria paradójica que puede aparecer tras la recuperación parcial del sistema inmune en pacientes inmunosuprimidos, usualmente luego del inicio de tratamiento antirretroviral en personas con VIH.

Cuando esta respuesta inflamatoria exagerada ocurre en pacientes con *Mycobacterium tuberculosis*, se denomina específicamente TB-IRIS. Este síndrome representa una complicación significativa, con implicaciones diagnósticas y terapéuticas desafiantes en población pediátrica inmunocompetente (1,2).

Desde el punto de vista epidemiológico, el TB-IRIS se presenta en aproximadamente el 15 al 45 % de los pacientes VIH positivos con tuberculosis que inician terapia antirretroviral, especialmente en aquellos con recuentos de linfocitos CD4 menores a 50 células/mm³ (1). No obstante, se han reportado casos en individuos no infectados por VIH, incluidos niños inmunocompetentes, particularmente en contextos de alta carga bacilar, inicio temprano de tratamiento antituberculoso o enfermedad diseminada. La incidencia exacta en población pediátrica no inmunocomprometida no está completamente establecida, pero se reconoce como un evento infrecuente y subdiagnosticado. (2-4,10).

Desde el punto de vista clínico, el TB-IRIS puede presentarse bajo dos formas principales: paradójica o desenmascarada. En la forma paradójica, el paciente ya ha iniciado un tra-

1. Médico cirujano. Residente Postgrado de Puericultura y Pediatría. Hospital de Niños JM de los Ríos; jmnevesmanca@gmail.com
2. Pediatra Puericultor. Residente Postgrado de Infectología Pediátrica. Hospital de Niños JM de los Ríos; angejdefreitaslinares@gmail.com;
3. Pediatra Puericultor. Residente postgrado de Infectología Pediátrica. Hospital de Niños JM de los Ríos; anazolvic6615@gmail.com;
4. Pediatra Puericultor. Jefe del Servicio de Hospitalización Medicina I. Hospital de Niños JM de los Ríos; luisaogarcia@gmail.com

**Premio recibido: Segundo lugar Caso Clínico en el
LXXI Congreso Venezolano de Pediatría, septiembre 2025**

Autor corresponsal:
Dr. José Manuel Neves Simancas
Correo: jmnevesmanca@gmail.com; Celular: +584142976480

tamiento antifímico efectivo y experimenta inicialmente una mejoría clínica, pero posteriormente desarrolla un empeoramiento inexplicable de los síntomas, sin evidencia de progresión activa de la tuberculosis ni resistencia a los medicamentos. En contraste, la forma desenmascarada ocurre cuando, tras el inicio de la terapia inmunomoduladora o la recuperación del sistema inmune, se produce una respuesta inflamatoria intensa que revela una infección tuberculosa previamente no diagnosticada. Las manifestaciones clínicas son variables e incluyen fiebre persistente, linfadenopatías dolorosas o crecientes, empeoramiento de lesiones pulmonares, efusiones pleurales, pericárdicas o ascíticas, afectación del sistema nervioso central, e incluso compromiso multiorgánico en casos graves (5,6).

El diagnóstico de TB-IRIS es fundamentalmente clínico, basado en la cronología de los síntomas, la exclusión de otras causas como falla terapéutica, resistencia farmacológica, coinfecciones o reacciones adversas a medicamentos, y la respuesta a corticosteroides. No existen marcadores bioquímicos específicos para confirmar el diagnóstico, pero se han propuesto criterios diagnósticos como los del International Network for the Study of HIV-associated IRIS (INSHI) para guiar su identificación (2-5).

Los hallazgos de laboratorio pueden incluir elevación de reactantes de fase aguda como proteína C reactiva (PCR) y velocidad de sedimentación globular (VSG), además de evidencia de compromiso orgánico específico como citopenias, hipertransaminasemia o elevación de marcadores inflamatorios en líquido cefalorraquídeo. Las imágenes radiológicas pueden mostrar progresión paradójica de infiltrados, nuevos abscesos, linfadenopatías aumentadas o lesiones cavitadas, en contraste con la evolución esperada bajo tratamiento.

CASO CLÍNICO

Adolescente femenina de 10 años, previamente sana, con antecedente epidemiológico positivo por convivencia prolongada con familiares diagnosticados con tuberculosis pulmonar activa. Consultó por un cuadro clínico de aproximadamente 8 semanas de evolución, caracterizado por fiebre persistente no cuantificada, refractaria a tratamiento antipirético, tos inicialmente seca que progresó a productiva con expectoración mucoide, hiporexia, pérdida de peso no determinada y astenia generalizada. Al ingreso hospitalario se evidenció compromiso nutricional severo (desnutrición tipo marasmática: IMC/Edad menor a -3,00 Z-Score OMS), palidez mucocutánea, taquicardia, taquipnea, adenopatías cervicales bilaterales, renitente, no dolorosas, adherido a planos profundos y signos clínicos de consolidación pulmonar basal derecha.

Los estudios paraclínicos iniciales revelaron anemia microcítica hipocrómica severa (Hb: 6,2 g/dL, con VR: 11-12 gr/dL), leucocitosis, elevación de la PCR (68 mg/L, VR: hasta 1 mg/dL) y VSG acelerada (78 mm/h, VR: hasta 25 mm/Hora). HIV 4ta generación, no reactivo. Niveles de inmunoglobulina IgG, A y M, dentro de límites normales para la edad. Se solicitó subpoblaciones linfocitarias, el cual no se realiza por razones económicas. La baciloscoopia de esputo fue positiva (+++), y el estudio molecular (GeneXpert

MTB/RIF) detectó *Mycobacterium tuberculosis* sin mutaciones de resistencia a rifampicina. La radiografía de tórax mostró infiltrado intersticial difuso con patrón micronodular bilateral y adenopatías hiliares (Figura 1).

Inició tratamiento antifímico de primera línea con isoniácida (2,1 mg/kg/día), rifampicina (3,2 mg/kg/día), y pirazinamida (6,5 mg/kg/día). Posterior a 17 días del tratamiento antifímico efectivo, la paciente presentó episodios de melena, hipotensión arterial (PA 80/40 mmHg PAD p5-3 /PAS p5-4), taquicardia persistente, hipovolemia clínica y deterioro progresivo del estado general, lo que motivó la adición de etambutol (6,5 mg/kg/día), ante la sospecha de compromiso extrapulmonar gastrointestinal por tuberculosis.

Posteriormente, se documentó un nuevo deterioro clínico con fiebre persistente, reagudización de síntomas constitucionales, aumento del volumen de adenopatías cervicales, disnea leve y aumento de los parámetros inflamatorios. La TAC de tórax con contraste, evidenció múltiples adenomegalias mediastinales con necrosis central, infiltrado alveolar bilateral y nódulos pulmonares con distribución miliar. La TAC de abdomen con contraste mostró adenopatías mesentéricas y retroperitoneales, así como hepatoesplenomegalia moderada, hallazgos compatibles con afectación extrapulmonar diseminada (Figura 2).

Ante gran cantidad de adenomegalias, se decidió realizar cervicotomía con biopsia ganglionar, cuyo estudio histopatológico reportó: Linfadenitis granulomatosa necrotizante con células gigantes tipo Langhans, sin evidencia de malignidad, confirmando compromiso ganglionar. Se realizó manejo inmunomodulador con metilprednisolona intravenosa a dosis de 40 mg/m² SC/día durante 3 días, seguido de prednisona oral. La respuesta clínica fue favorable, con resolución progresiva de la fiebre, disminución de las adenomegalias, mejoría del patrón respiratorio y del estado general. La baciloscoopia de control se negativizó.

Por lo que, ante la ausencia de resistencia bacteriana, coinfección, enfermedad maligna, así como la cronología de los síntomas en contexto de terapia antifímica efectiva y repuesta favorable a pulsos con corticoesteroides, tras consenso con el equipo de Infectología pediátrica del Hospital se estableció el diagnóstico de Síndrome de Reconstitución Inmunológica asociado a tuberculosis (TB-IRIS).

La paciente egresó en condiciones clínicas estables con diagnóstico de tuberculosis pulmonar y extra pulmonar (ganglionar), complicada con TB-IRIS en curso favorable, con una reevaluación a las 2 semanas evidenciándose aumento ponderal con un peso al egresar de 19 kg (-4,37 z-score) y tras 2 semanas de tratamiento antifímico y recomendaciones nutricionales, obteniéndose un peso el día de reevaluación de 23 kg, IMC/Edad (-2,32 z-score), evidenciándose una ganancia de peso de 4 kg, pasando de delgadez severa a moderada. Actualmente la paciente se encontró eutrófica, en fase de mantenimiento de la terapia antifímica.

DISCUSIÓN

El presente caso clínico representa una presentación infrecuente pero clínicamente relevante de síndrome de reconstitu-

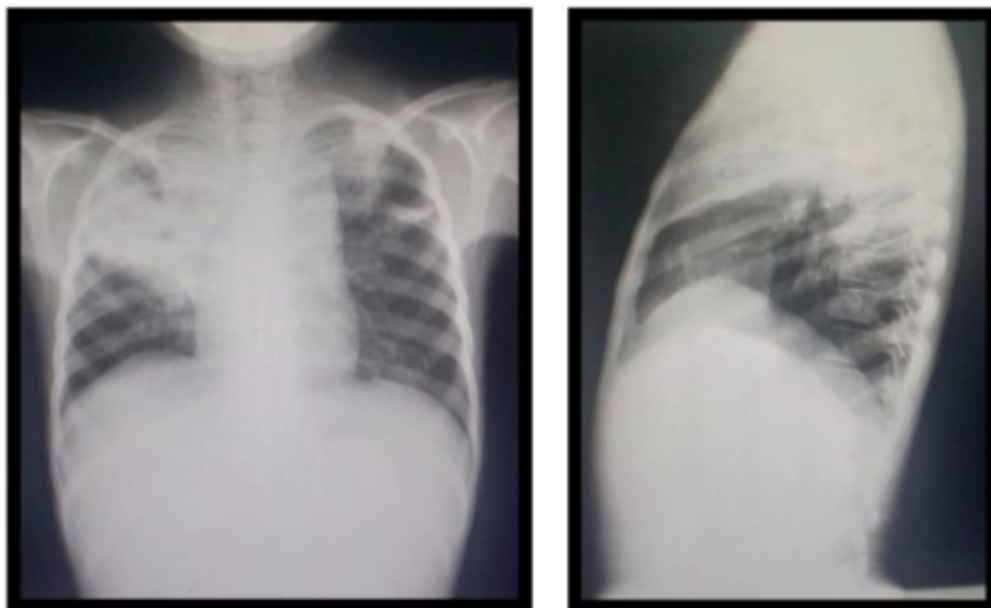


Figura 1. Estudio radiológico donde se evidencia ensanchamiento mediastinal e infiltrado reticular
Fuente: Archivos Médicos – Hospital JM de los Ríos, Caracas.

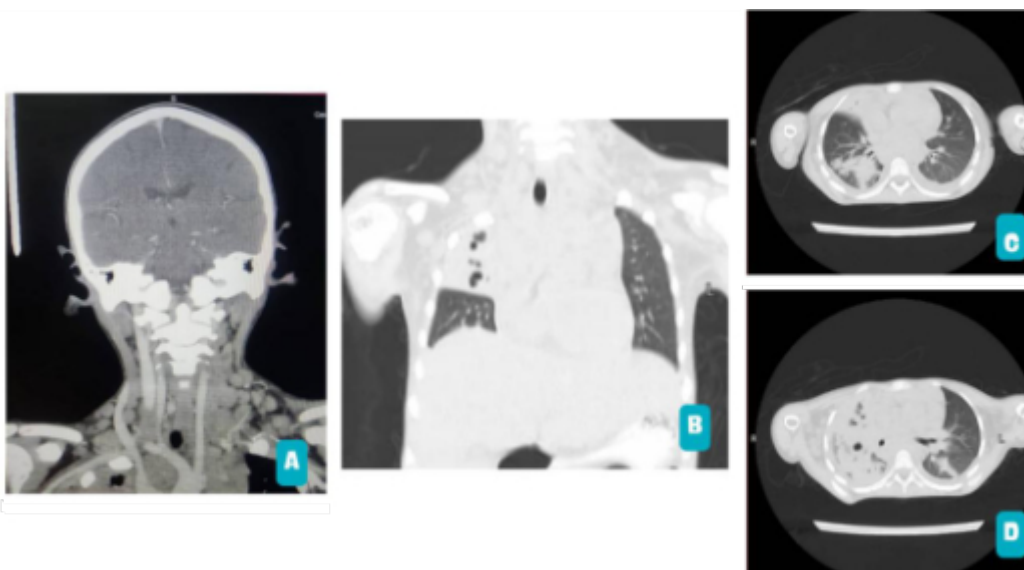


Figura 2: Estudio imagenológico contrastado, donde se evidencia adenomegalias múltiples
Fuente: Archivos médicos – Hospital JM de los Ríos, Caracas

Diagnóstico:

Referido como "Ganglio laterocervical izquierdo": biopsia:

- LINFADENITIS CRÓNICA GRANULOMATOSA, NECROTIZANTE Y NO NECROTIZANTE, CON REACCIÓN GIGANTO- CELULAR TIPO "LANGHANS".
- NO HAY EVIDENCIA DE MALIGNIDAD EN EL MATERIAL EVALUADO DISPONIBLE.

Nota: Se sugiere correlación clínica, epidemiológica y paraclínica, incluyendo cultivos y estudios serológico, para descartar infección por Micobacterias, hongos, brucelosis, tularemia, entre otros.

Figura 3. Resultado de biopsia ganglionar
Fuente: Archivos Médicos – Hospital JM de los Ríos, Caracas.

ción inmunológica asociado a tuberculosis (TB-IRIS) en una paciente pediátrica inmunocompetente. Esta entidad, tradicionalmente asociada a adultos inmunosuprimidos (en especial con VIH/SIDA), también puede manifestarse en población pediátrica sin inmunodeficiencia evidente, particularmente en contextos de alta carga bacilar, afectación diseminada y respuesta inflamatoria exagerada tras el inicio del tratamiento antifímico. La incidencia de TB-IRIS fue reportada en 3 estudios retrospectivos entre el 9,8 % y el 15 % en niños con diagnóstico de tuberculosis según el estudio Bustos y Zárate en 2020 (3). El estado nutricional deficiente, la menor edad, el compromiso grave inicial, el bajo recuento linfocitario y la PPD negativa han sido asociados como factores de riesgo para desarrollar TB-IRIS (3,7,8).

En este caso, la paciente desarrolló un cuadro inflamatorio severo posterior al inicio del tratamiento, que incluyó fiebre persistente, deterioro hemodinámico (hipotensión, melena, taquicardia), linfadenopatías progresivas, ascitis y hepatopatía. Estos hallazgos ocurrieron en un intervalo temporal típico de TB-IRIS paradójico (entre la primera y tercera semana del inicio de terapia antifímica), sin evidencia de resistencia farmacológica, falla terapéutica ni coinfección activa, lo que fortaleció la hipótesis de una reactivación inmunitaria exacerbada. El tiempo descrito entre la aparición de los síntomas de SIRI y el inicio del tratamiento antituberculoso se estimó en 42 días (23-53 días), con una expectativa de resolución clínica de 10 días (3-15 días) (1,4).

La respuesta favorable a la metilprednisolona, con mejoría del estado general, control de la fiebre, estabilización hemodinámica y regresión de linfadenopatías, apoya el diagnóstico clínico de TB-IRIS. Esta resolución suele ser espontánea, aunque, en algunos casos, ante el compromiso grave, se recomiendan ciclos de corticoides para suprimir las reacciones inflamatorias exageradas (metilprednisolona en dosis de 1 mg/kg/día) por 4-6 semanas. Además, la tomografía mostró compromiso mediastinal, abdominal y pulmonar típicamente descrito en la forma extrapulmonar diseminada de tuberculosis, mientras que la biopsia ganglionar confirmó linfadenitis granulomatosa necrotizante, sin hallazgos sugerentes de neoplasia o enfermedad autoinmune (9).

CONCLUSIONES

Este caso subraya la necesidad de incluir al TB-IRIS en el diagnóstico diferencial de pacientes con tuberculosis que presentan deterioro clínico tras una aparente respuesta inicial al tratamiento, aun cuando no existan antecedentes de inmunodepresión. Su identificación temprana permite una intervención oportuna con corticosteroides y evita procedimientos invasivos innecesarios o la interrupción del tratamiento antifímico. Finalmente, aporta evidencia clínica relevante sobre esta patología en niños inmunocompetentes, población en la que su incidencia puede estar subestimada por bajo índice de sospecha.

REFERENCIAS

1. World Health Organization. WHO Operational Handbook on Tuberculosis. Module 3: Diagnosis - Rapid diagnostics for tuberculosis detection [Internet]. Geneva: World Health Organization; 2021 [citado 15 Mayo 2025]. Disponible en: <https://tbksp.who.int/>
2. Statler VA, Day AM, Starke JR, Lowenthal ED, DiNardo A, Campbell JR, et al. Paradoxical reactions in HIV-negative children treated for tuberculosis: a systematic review and meta-analysis. *Pediatr Infect Dis J.*2023; 42(8): 654-661. <https://doi.org/10.1097/INF.0000000000003945>
3. Bustos MS, Zárate JP. Síndrome inflamatorio de reconstitución inmune asociado a tuberculosis extrapulmonar en un paciente pediátrico inmunocompetente: reporte de un caso. *Arch Argent Pediatr.* 2020;118(4): e396-e400. doi: 10.5546/aap.2020.
4. Benson OA, Gebremariam TT, Ataro Z, Muluneh NY. Immune reconstitution inflammatory syndrome, a controversial burden in the East African context: a systematic review and meta-analysis. *Front Med (Lausanne).*2023;1 0:1222625. doi: 10.3389/fmed.2023.1222625
5. Link-Gelles R, Moultrie H, Sawry S, Murdoch D, Van Rie A. Tuberculosis immune reconstitution inflammatory syndrome in children initiating antiretroviral therapy: a systematic literature review. *Pediatr Infect Dis J.*2014; 33(5):499-503. doi: 10.1097/INF.0000000000000155
6. Meintjes G, Stek C, Blumenthal L, Thienemann F, Schutz C, Buyze J, et al. Clinical manifestations, diagnosis, and management of paradoxical tuberculosis-associated immune reconstitution inflammatory syndrome. *Lancet Infect Dis.* 2022;22(4): e81-e90. doi: 10.1016/S1473-3099(21)00469-9
7. Tebruegge M, Ritz N, Curtis N, Shingadia D. Paradoxical Reaction during Tuberculosis Treatment in Immunocompetent Children: Clinical Spectrum and Risk Factors. *Pediatr Infect Dis J.* 2013; 32(3) 298-301. doi: 10.1097/INF.0-b013e3182846c4e.
8. Frigati L, Mahtab S, Githinji L, Gray D, Zampoli M, et al. Management of adenopathy and paradoxical reactions in children. *Int J Tuberc Lung Dis.*2021 (Consultado en Mayo 2025); 25(6) 430-435. Disponible en: DOI: <https://doi.org/10.5588/ijtld.21.0049>
9. Cheng VC, Ho PL, Lee RA, Chan KS, Chan KK, et al. Clinical spectrum of paradoxical deterioration during antituberculosis therapy in non-HIV-infected patients. *Eur J Clin Microbiol Infect Dis.* (Internet) 2022 (Consultado en Mayo 2025); 21(11) 803-809. Disponible en: DOI: 10.1007/s10096-002-0821-2
10. Kasozi D, Natuhoyadila AM, Ssebuufu R, et al. Paradoxical Reaction to Tuberculosis Therapy among HIV-Negative Children: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Pathogens.*2024 (citado 15 mayo 2025); 13(10) 883. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11619483/>

PAUTAS NACIONALES DE SÍNDROME NEFRÓTICO EN PEDIATRÍA 2025

Christy Alborno (1) , Belén Arteaga (2) , Angela Hernández (3) ,
Elsa Lara (4) , Alexander Méndez (5) , Nelson Orta Sibú (6) 

RESUMEN

El síndrome nefrótico constituye la glomerulopatía más frecuente en la edad pediátrica y representa una causa importante de morbilidad, hospitalización recurrente y uso prolongado de inmunosupresores. Su presentación clínica, evolución y respuesta terapéutica son heterogéneas, lo que exige un abordaje diagnóstico y terapéutico estandarizado y basado en evidencia. Las presentes pautas nacionales tienen como objetivo unificar criterios diagnósticos, terapéuticos y de seguimiento del síndrome nefrótico en niños, incorporando recomendaciones internacionales actualizadas y la experiencia clínica regional, con énfasis en su aplicabilidad en el contexto nacional. Se abordan de manera sistemática la definición y clasificación del síndrome nefrótico, la evaluación clínica inicial, los estudios de laboratorio, la indicación de estudios genéticos y la estratificación según la respuesta a la terapia esteroidea. Asimismo, se describen las indicaciones de biopsia renal, el manejo general, la prevención y tratamiento de complicaciones infecciosas y trombóticas, y las recomendaciones de vacunación en pacientes inmunosuprimidos. Se detallan los esquemas terapéuticos para las distintas formas evolutivas, incluyendo síndrome nefrótico corticosenible, corticodependiente, con recaídas frecuentes y corticoresistente, así como el uso racional de inmunosupresores clásicos y terapias biológicas. Finalmente, se revisan nuevas opciones terapéuticas post-rituximab, como otros anticuerpos anti-CD20 y agentes inmunomoduladores emergentes, destacando su rol potencial en casos seleccionados. Estas pautas están orientadas a optimizar resultados clínicos y homogeneizar la atención de pacientes con síndrome nefrótico.

Arch Venez Puer Ped 2025; 88 (2): 119 - 124

Palabras clave: índrome nefrótico, esteroides, corticosenibilidad, corticoresistencia, inmunosupresión.

NATIONAL GUIDELINES OF PEDIATRIC NEPHROTIC SYNDROME 2025

SUMMARY

Nephrotic syndrome is the most common glomerular disease in childhood and represents a major cause of morbidity, recurrent hospitalizations, and prolonged exposure to immunosuppressive therapies. Its clinical presentation, course, and therapeutic response are highly heterogeneous, underscoring the need for standardized, evidence-based management strategies. These national guidelines aim to unify diagnostic, therapeutic, and follow-up criteria for pediatric nephrotic syndrome, integrating updated international recommendations with regional clinical experience, and emphasizing their applicability for the local context. This document reviews the definition and classification of nephrotic syndrome, initial clinical evaluation, laboratory assessment, indications for genetic testing, and stratification according to steroid response. Indications for renal biopsy, general management principles, prevention and treatment of infectious and thrombotic complications, and vaccination recommendations in immunosuppressed patients are also addressed. Therapeutic approaches for steroid-sensitive, steroid-dependent, frequently relapsing, and steroid-resistant nephrotic syndrome are described, including the rational use of conventional immunosuppressive agents and biologic therapies. In addition, emerging post-rituximab treatment options, such as alternative anti-CD20 monoclonal antibodies and immunomodulatory agents, are reviewed, highlighting their potential role in selected pediatric patients. These guidelines intent to promote standardized care and improved outcomes in patients with nephrotic syndrome.

Arch Venez Puer Ped 2025; 88 (2): 119 - 124

Keywords: nephrotic syndrome, corticosenible, steroid-resistant, steroid-dependant, immunosuppression

1. Adjunto del Servicio de Nefrología Pediátrica “Dr. Livio Cuenca”. Hospital Universitario de Maracaibo. Venezuela. cristhyalborno@gmail.com
2. Jefe del Servicio de Nefrología Pediátrica “Dr. Nahem Seguías”. Hospital de Niños JM de Los Ríos. Caracas. Venezuela. belenmarateaga@gmail.com
3. Jefe de Servicio de Nefrología “Dr. Carlos Rendón”. Hospital “Ruiz y Páez”. Ciudad Bolívar. Venezuela. draangelahernandez99@gmail.com
4. Jefe de Servicio de Nefrología Pediátrica “Dr. Nelson Orta”. Hospital de Niños y Profesor Asociado Universidad de Carabobo, Valencia. Venezuela. alexeilara@hotmail.com
5. Jefe de Serv de Nefrología Ped, Centro Clínico “Corazón de Jesús”. Santa Barbara del Zulia. Venezuela. nefrologopediatra@gmail.com
6. Profesor Titular de Nefrología y Pediatría Universidad de Carabobo, Valencia. Venezuela. Profesor Visitante Hospital Universitario de Gandía. Valencia, España. nelson.orta@gmail.com

Autor correspondal:
Nelson Orta-Sibú. nelson.orta@gmail.com

GENERALIDADES:

El síndrome nefrótico (SN) constituye una de las entidades glomerulares más frecuentes en la edad pediátrica y representa un motivo habitual de consulta tanto en atención primaria como en servicios especializados de nefrología pediátrica. Se caracteriza por la presencia de proteinuria masiva, definida como una excreción urinaria de proteínas mayor de 40 mg/h/m² de superficie corporal o una relación proteína/creatinina urinaria superior a 2 mg/mg en muestra aislada, asociada a hipoalbuminemia (albúmina sérica <3 g/dl), hiperlipidemia y edema de diversa magnitud (1–5). Desde el punto de vista epidemiológico, el SN puede presentarse a cualquier edad durante la infancia; sin embargo, la mayor incidencia se observa entre los 2 y 8 años, con un pico máximo en la edad preescolar. Se ha estimado una incidencia anual que oscila

entre 2 y 15 casos nuevos por cada 100.000 habitantes menores de 15 años, con una prevalencia aproximada de 15 casos por 100.000 niños, variando según la región geográfica y el grupo étnico (1-5,7).

El edema es la manifestación clínica más evidente y suele ser el motivo principal de consulta. Inicialmente puede ser peri orbitario y de predominio matutino, y en otros casos progresa a edema moderado o generalizado, con derrames serosos como ascitis, derrame pleural o pericárdico. Desde el punto de vista fisiopatológico, el edema se explica por la pérdida urinaria masiva de proteínas, especialmente albúmina, que conduce a una disminución de la presión oncótica plasmática, activación del sistema renina-angiotensina-aldosterona y retención renal de sodio y agua. (2,8)

El SN en pediatría comprende un espectro amplio de entidades clínicas, con diferencias significativas en cuanto a etiología, evolución, respuesta terapéutica y pronóstico. Por ello, resulta fundamental una evaluación sistemática, un enfoque diagnóstico racional y la aplicación de esquemas terapéuticos estandarizados basados en la mejor evidencia disponible.

EVALUACIÓN Y APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA:

La evaluación inicial del niño con sospecha de síndrome nefrótico debe ser integral, cuidadosa y orientada tanto a confirmar el diagnóstico como a identificar posibles causas subyacentes, factores de riesgo y complicaciones asociadas.

La anamnesis detallada constituye un pilar fundamental del abordaje diagnóstico. Debe incluir antecedentes familiares de síndrome nefrótico, enfermedad renal crónica u otras nefropatías hereditarias, así como antecedentes personales de enfermedades atópicas, infecciones recientes de origen viral, bacteriano o parasitario, y antecedentes de vacunaciones recientes, particularmente con vacunas a virus vivos atenuados (3,4,7,8). Es importante indagar sobre episodios previos de edema, infecciones recurrentes, uso de medicamentos potencialmente nefrotóxicos y síntomas sistémicos como fiebre prolongada, artralgias, erupción cutánea y otras manifestaciones que pudieran sugerir una causa secundaria.

El examen físico debe ser exhaustivo e incluir la evaluación del estado general, medición precisa de la presión arterial, control del peso corporal y valoración del edema, considerando su localización, severidad y progresión. La presencia de hipertensión arterial persistente, hematuria macroscópica, compromiso del estado general, retención azoada o signos de enfermedad sistémica obliga a ampliar el estudio diagnóstico y considerar necesidad de biopsia renal (1,3,5,8). Asimismo, es esencial identificar signos clínicos sugestivos de complicaciones infecciosas, como celulitis, peritonitis primaria o infecciones respiratorias, así como manifestaciones de eventos tromboembólicos, que pueden pasar inadvertidos en etapas iniciales.(3,5,8)

Los estudios de laboratorio iniciales deben incluir un examen general de orina detallado, evaluación de la función renal mediante urea y creatinina séricas, y cuando sea posible, determinación de Cistatina C como marcador más sensible de filtrado glomerular. Se recomienda realizar hemograma completo, electrolitos séricos, proteínas totales y fraccionadas,

perfil lipídico y cuantificación de la proteinuria, ya sea mediante recolección de orina de 24 horas o índice proteína/creatinina en muestra aislada (1-8). Los estudios inmunológicos y serológicos, incluyendo niveles de complemento, anticuerpos antinucleares, anti-DNA, serología viral y pruebas específicas se solicitarán de forma dirigida según la sospecha clínica. En todos los pacientes candidatos a tratamiento prolongado con esteroides, se recomienda una valoración oftalmológica basal para descartar patología previa y establecer punto de comparación durante el seguimiento (3,8).

EVALUACIÓN GENÉTICA:

En los últimos años, el estudio genético ha adquirido un papel cada vez más relevante en la evaluación del síndrome nefrótico pediátrico. Su indicación debe priorizarse en pacientes con antecedentes familiares positivos, inicio temprano de la enfermedad (especialmente antes de los 2 años), presencia de manifestaciones sistémicas, curso clínico atípico o falta de respuesta al tratamiento con esteroides. Se estima que entre 10 y 30 % de los casos de síndrome nefrótico en la infancia corresponden a enfermedades monogénicas, con una mayor proporción en los casos de inicio congénito o infantil temprano. Las mutaciones en los genes NPHS1 y NPHS2, que codifican proteínas esenciales del diafragma de filtración glomerular, representan las causas más frecuentes identificadas hasta la fecha (3,7-10). La identificación de una causa genética tiene implicaciones clínicas significativas, ya que permite evitar tratamientos inmunosupresores innecesarios, orientar el pronóstico, ofrecer asesoramiento genético a la familia y planificar de manera más adecuada el seguimiento a largo plazo. Incluyendo la predicción de una eventual progresión a enfermedad renal crónica.

CLASIFICACIÓN DEL SN:

A. Según etiología:

Desde el punto de vista etiológico, el síndrome nefrótico se clasifica en primario y secundario. El síndrome nefrótico primario representa aproximadamente el 90 % de los casos en niños menores de 12 años y comprende un grupo heterogéneo de entidades en las que no se identifica una causa sistémica subyacente. Incluye el síndrome nefrótico idiopático, que es la forma más frecuente, el síndrome nefrótico congénito con inicio antes de los 3 meses de vida y las formas genéticas asociadas a mutaciones específicas (8,11,12).

El síndrome nefrótico secundario representa entre 5 y 10% de los casos y es más frecuente en adolescentes. Se asocia a enfermedades sistémicas como vasculitis, lupus eritematoso sistémico, infecciones crónicas (hepatitis B y C, VIH, citomegalovirus, virus de Epstein-Barr, malaria, COVID-19), neoplasias y exposición a determinados fármacos, entre otras causas (1,2,8,12).

B. De acuerdo con la respuesta a terapia con corticosteroides:

La clasificación basada en la respuesta al tratamiento con esteroides tiene una importancia fundamental desde el punto

de vista terapéutico y pronóstico, ya que permite orientar la selección de terapias inmunosupresoras adicionales y la intensidad del seguimiento clínico. (1-4,13-15). Se reconocen las siguientes categorías:

- SN Corticosensible (SNCS): Remisión completa de la proteinuria con tratamiento inicial con corticosteroides, lo cual generalmente ocurre dentro de las primeras 4 semanas de tratamiento. Corresponde al 80–90 % de los casos en niños.
- Corticodependiente (SNCD): Se trata de casos con recaídas que ocurren durante la reducción de la dosis de esteroides, o dentro de las 2 semanas posteriores a la suspensión del tratamiento.
- SN con Recaídas frecuentes (SNRF): ≥ 2 recaídas en 6 meses, ó ≥ 3 recaídas en 1 año.
- SN corticorresistente (SNCR): Ausencia de remisión luego de terapia por 6-8 semanas de tratamiento adecuado con esteroides. Aproximadamente 10–20 % de los casos pediátricos corresponden a SNCR. Este puede ser SNCR primario: cuando no responde desde el inicio del tratamiento esteroideo y SNCR secundario, que es aquel que inicialmente es corticosensible, pero se pierde la respuesta en recaídas posteriores.

TRATAMIENTO

Tratamiento general: El tratamiento del síndrome nefrótico en pediatría debe ser integral y personalizado. Incluye medidas generales como la promoción de actividad física adecuada a la edad y al estado clínico del paciente, control nutricional con adecuada ingesta proteica y restricción de sodio (1,2,8)

El edema amerita valoración cuidadosa y clasificación de acuerdo con la intensidad y extensión:

- Edema leve: localizado en áreas limitadas, generalmente en cara o miembros inferiores. Amerita manejo dietético y en algunos casos uso de diuréticos de asa tipo furosemida 0,5-1 mg/Kg/día, por vía oral
- Edema moderado: edema en varios segmentos corporales y ascitis leve o moderada.
- Edema severo: edema más pronunciado y con mayor grado de ascitis.

En estos casos (moderado/severo) el manejo es dietético, control estricto de líquidos y uso de diuréticos tipo furosemida y/o espironolactona por vía oral (1-3 mgs/Kg/día).

- Edema severo refractario con alteraciones hemodinámicas ostensibles tales como hipotensión arterial, palidez cutánea mucosa marcada, hipoperfusión distal o cianosis, dolor abdominal recurrente. Es el grado extremo del edema, y en estos casos es necesario administración de expansores del plasma, particularmente albúmina humana al 20% en infusión 0.5-1 g/Kg/EV durante 4-6 horas y diurético tipo furosemida, 1-2 mgs/Kg/dosis, administrado a mediados o al final de la infusión de albúmina. Debe administrarse bajo vigilancia estricta, constatar que no exista contracción del volumen vascular -signos clínicos- o hiponatremia severa. (1-8). Medidas adicionales pueden incluir el uso de amiloride, natriurético

ahorrador de potasio bloqueador del canal de sodio epitelial (ENaC) en el túbulo colector renal. Estudios como el ensayo clínico AMILOR, compararon amiloride con furosemida y sugieren que el primero tiene efecto anti-edematoso similar. Su uso debe ser cuidadoso por riesgo de hiperpotasemia y deterioro de la función renal en casos de combinaciones farmacológicas. (8,16).

Otra medida que se ha usado en el manejo del edema en SN son los baños de inmersión con el paciente sentado o de pie hasta el cuello en un recipiente adecuado con agua templada. Estos pueden favorecer la natriuresis y diuresis por aumento del retorno venoso y liberación de péptido natriurético auricular, lo que se traduce en mayor excreción de sodio y agua. Su uso se limita a casos de edema refractario a diuréticos convencionales (14)

COMPLICACIONES:

Las complicaciones del síndrome nefrótico incluyen infecciones, hipertensión arterial, eventos tromboembólicos e insuficiencia renal aguda. Estas deben ser reconocidas y tratadas de forma precoz y protocolizada, ya que constituyen una causa importante de morbilidad y mortalidad en estos pacientes (1,2, 17–19)

Infecciones. Son complicaciones frecuentes en SN y los gérmenes más frecuentemente involucrados en infecciones agudas en pacientes con SN son: *Streptococcus pneumoniae* en un elevado porcentaje de casos y en ocasiones gérmenes Gram negativos, entre ellos la *Escherichia coli*, por lo cual la antibioticoterapia debe ir orientada de acuerdo con cada caso en particular. Una de las complicaciones infecciosas frecuentes y muy particulares en SN es la peritonitis primaria, la cual puede confundirse con un cuadro quirúrgico. Es causada por *S pneumoniae* y el tratamiento indicado es antibioticoterapia, inicialmente parenteral. En estos casos debe hacerse diagnóstico diferencial con crisis de hipovolemia que se acompañan de dolor abdominal por isquemia mesentérica,

Con la finalidad de prevenir complicaciones infecciosas es pertinente mencionar, en relación con las vacunas en síndrome nefrótico, que debe mantenerse actualizado el esquema de vacunación, priorizando vacunas inactivadas y aquellas contra bacterias encapsuladas: Neumococo, Meningococo y Haemophilus Influenzae. Adicionalmente se recomienda la vacuna contra la Influenza y Covid 19. Las vacunas a virus vivos están contraindicadas durante la inmunosupresión o durante 6 a 9 meses tras la administración de anti CD20 tipo Rituximab.(1,3,8)

Hipertensión arterial: Se presenta en un porcentaje bajo de casos con SN, pero es pertinente mencionar que debe ser tratada adecuadamente, se maneja preferentemente con inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina o antagonistas del receptor de angiotensina II, asociado o no a diuréticos a dosis convencionales (3, 8)

Eventos tromboembólicos: El SN se asocia con un estado de hipercoagulabilidad por déficit de antitrombina III y niveles elevados de fibrinógeno y factores de coagulación, lo cual incrementa el riesgo de eventos tromboembólicos. Estos eventos pueden presentarse como trombosis venosa profun-

da, embolia pulmonar o trombosis de la vena renal, siendo más frecuentes en pacientes con hipoalbuminemia severa. La vigilancia clínica y el uso profiláctico de anticoagulantes en pacientes de alto riesgo son estrategias para disminuir la mortalidad. (8, 17)

TRATAMIENTOS ESPECÍFICOS EN SN

Tratamiento inicial del SN pediátrico en debut: Consiste en la administración de prednisona o prednisolona a dosis de 60 mg/m²/día (2mgs/K/día), sin pasar de 60 mgs diarios durante 4 semanas, seguida de una reducción a 40 mg/m² (1.5mgs/K/en días alternos) durante 4 a 6 semanas. Luego se reduce la dosis piramidalmente hasta suspender en 4 semanas. Se ha recomendado que, en casos de falta de respuesta tras 8 a 12 semanas de tratamiento esteroideo, la terapia se prolongue en pauta interdiaria por 2 a 4 semanas adicionales, dado que existen pacientes con síndrome nefrótico corticoc sensible de respuesta tardía. (1,2,8)

En los casos de SN con recaídas infrecuentes o aisladas se recomienda instaurar ciclo terapéutico con prednisona o prednisolona a 60 mgs/K/día hasta tener remisión, proteinuria negativa durante 3 días, dentro de las primeras 4 semanas de administración y, al lograrse esa remisión pasar a terapia intermitente a 40 mgs/K/Interdiario por 4 a 6 semanas. Luego se reduce la dosis piramidalmente hasta suspender en 4 semanas. (1-5,8).

En casos de pacientes con SN corticoc sensible en recaída aislada, pero con compromiso general importante, o intolerancia oral se puede administrar Metilprednisolona en bolus durante 3-5 días a 10-30 mgs/K /dosis en infusión IV lenta (1-3 horas) para inducir remisión y luego continuar prednisona o prednisolona: 40 mgs/k/interdiaria por 4 semanas. (1,8)

En aquellos casos que tengan debut atípico: cuadro clínico y de laboratorio con compromiso de filtración glomerular, hematuria macroscópica e hipertensión arterial persistentes, y en casos con corticoresistencia o corticodependencia es recomendable realizar biopsia renal para clasificación histopatológica del caso (2-6,8,15).

SN con Recaídas Frecuentes (SNRF) y en SN Corticodependiente (SNCD) se pueden emplear otros medicamentos, también tipificados como agentes “ahorradores de esteroides” tales como:

- **Ciclofosfamida:** Citostático ampliamente utilizado durante varias décadas y aún en vigencia. Dosis: Vía Oral 1-3 mgs/Kg/día. Se recomienda inducir la remisión con prednisona a 60 mgs/m², durante 1-4 semanas y luego de negativizada la proteinuria comenzar la ciclofosfamida y reducir piramidalmente la prednisona en 4-6 semanas. Continuar la ciclofosfamida hasta completar 8-12 semanas. Monitorizar conteo blanco cada 1-2 semanas hasta finalizar la ciclofosfamida para detectar leucopenia severa y ajustar dosis o suspender si es necesario. Alternativamente se puede usar la Ciclofosfamida por vía IV 500 mgs/m² S.C/mensual por 6 dosis (1,2,8,20)
- **Levamisol:** Antiparasitario con propiedades inmunomoduladoras: Se ha usado sobre todo en SNRF. Dosis 2.5

mgs/Kg de peso VO, cada 24-48 horas a largo plazo por meses e incluso años. Poco utilizado en Venezuela por escasa disponibilidad (1, 8, 21)

- **Inhibidores de la Calcineurina (ICN):** Incluyen la Ciclosporina A (CyA) y el Tacrolimus, son inmunosupresores potentes, bloqueadores de las células T al inhibir la fosfatasa/calcineurina. La CyA se utilizó durante varios años sobre todo en SNCD; sin embargo, se ha reducido su uso por tener efectos colaterales a largo plazo, sobre todo nefrotoxicidad. El Tacrolimus se ha utilizado en SNRF, SNCD y también en SNCR a una dosis de 0.1-0,2 mgs/K/día (máximo inicial 5 mgs/día) VO dividida dos veces al día (1,8, 22).

Los ICN ameritan control de niveles séricos, inicialmente cada 1-2 semanas y posteriormente cada 1-3 meses. El periodo mínimo recomendado de tratamiento es de 6 meses. Si no se logra remisión parcial (RP) en este periodo, debe suspenderse y se definirá como SN resistente a esteroides y a ICN. Si hay respuesta positiva (remisión o reducción importante de la proteinuria), continuar con la misma dosis por un mínimo de 12 meses. Si se logra una remisión completa (RC), se deben reducir a la dosis más baja necesaria para mantener la remisión y monitorizar periódicamente (cada 1-2 meses) la función renal de filtración (1,8).

- **Micofenolato de Mofetil:** Inmunosupresor inhibidor de la síntesis de las purinas en los linfocitos bloqueando la inosina monofosfato deshidrogenasa. Es una opción para SNRF y SNCD, aunque también se ha usado en SN corticoc resistente. Dosis: 600-1200 mgs /m² SC /día, Vía oral, a largo plazo. (1, 8, 22-24).

En SNCD también se ha usado el Rituximab asociado a la administración de bolus de metil prednisolona (1-4 dosis), aunque el Rituximab se ha usado mayormente en SNCR. (1, 8, 25)

SNCR:

Cuando no se obtiene remisión del SN en 12 meses de tratamiento con 2 medicamentos de mecanismo de acción distinta con dosis estándar se definirá como SNCR a múltiples fármacos. En estos casos se sugiere utilizar el Rituximab (RTX), anticuerpo monoclonal quimérico que se une al antígeno CD20 en la superficie de los linfocitos produciendo depleción, disminuyendo así la respuesta inmune involucrada en los mecanismos de proteinuria (1, 8, 25-29). Dosis: el número de dosis está relacionada con la respuesta. Se administra VIV a 375 mg/m² SC en infusión semanal (1 a 4 dosis).

Nuevos inmunosupresores y otras terapias biológicas post-Rituximab:

En pacientes con recaídas frecuentes, corticodependencia o resistencia a esteroides con falla o contraindicación de Rituximab, se han explorado otros anticuerpos monoclonales anti linfocitos B, entre ellos:

- **Ofatumumab:** ha mostrado inducción de remisión en casos seleccionados. Se utiliza como una opción terapéutica prometedora en casos de síndrome nefrótico resistente a esteroides o en recaídas post-trasplante. Se ha utilizado exitosamente en la glomeruloesclerosis focal y

segmentaria (GEFS) recidivante tras el trasplante renal, demostrando capacidad para mantener la remisión durante al menos 18 meses. (30)

- Obinutuzumab: Anticuerpo anti CD20, ha sido reportado recientemente como efectivo en enfermedades autoinmunes y en síndrome nefrótico corticoresistente y ha sido utilizado como alternativa en pacientes con respuesta subóptima a rituximab, (31)

Otras terapias en evaluación incluyen Abatacept, modulador de la coestimulación linfocitaria, especialmente en formas asociadas a alteraciones del podocito, aunque su uso permanece limitado a protocolos de investigación (32)

CONCLUSIONES

Las pautas nacionales de síndrome nefrótico en pediatría constituyen una herramienta de referencia para la práctica clínica en Venezuela. Su implementación permitirá homogeneizar la atención médica, optimizar el uso de inmunosupresores y mejorar el manejo de los pacientes. La actualización periódica y la incorporación de nuevas terapias deberán ajustarse a la evidencia emergente y a la disponibilidad de recursos.

REFERENCIAS

1. KDIGO. Clinical practice guideline for the management of nephrotic syndrome in children. *Kidney Int.* 2025;107(Suppl 5S):S241–S289.
2. Trautmann A, Boyer O, Hodson E, Bagga A, Gipson D, Samuel S, et al. IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with steroid-sensitive nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2023;38:877–919. <https://doi.org/10.1007/s00467-022-05739-3>
3. Chan E, Boyer O. Childhood idiopathic nephrotic syndrome: recent advancements shaping future guidelines. *Pediatr Nephrol.* 2025;40:2431–2442. doi: 10.1007/s00467-024-06634-9
4. Khamraliyeva KY. Nephrotic syndrome in children: current management and future perspectives. *Int J Med Sci.* 2025;1:314–319. [Citado 5 de agosto de 2025] Disponible en: <https://inlibrary.uz/index.php/ijms/article/view/121087>
5. Lara E, Ortega N, Uviedo C. Síndrome nefrótico en niños. *Arch Venez Pueric Pediatr.* 2021;84(2):63–70. [Citado 5 de agosto de 2025] Disponible en: https://saber.ucv.ve/ojs/index.php/revista_avpp/article/view/24689
6. Orta N, Scovino R, Téllez R, García Zozaya JL. Síndrome nefrótico idiopático en el niño. *Arch Venez Pueric Pediatr.* 1978;41(3):193–206.
7. Villanueva JM, Bastidas S, Andrade AI, Polanco Barrios I, Semprún PT, Paredes A, et al. Síndrome nefrótico en la infancia: experiencia de dieciocho años en una consulta especializada. *Arch Venez Pueric Pediatr.* 2024;87(2):48–52. [Citado 5 de agosto de 2025] Disponible en https://www.svpediatria.org/repositorio/publicaciones/2024/AVPP_Vol_87_2.pdf
8. Collantes CL, Aparicio LC, Ars E, Bullich G, Domingo A, Tejera CP, et al. Síndrome nefrótico. En: Exeni R, García-Nieto R, Medeiros M, Santos F, editores. *Nefrología Pediátrica*. 1ª ed. Oviedo: Ediciones Universidad de Oviedo; 2021. p. 289–354.
9. Lee JX, Tan YJ, Shareela NA. NPHS mutations in pediatric patients with congenital and steroid-resistant nephrotic syndrome. *Int J Mol Sci.* 2024;25(22): 12275. <https://doi.org/10.3390/ijms252212275>
10. Han Y, Sha H, Yang Y, Yu Z, Zhou L, Yi W, et al. Mutations in the NUP93, NUP107 and NUP160 genes cause steroid-resistant nephrotic syndrome in Chinese children. *Ital J Pediatr.* 2024;50:81. doi: 10.1186/s13052-024-01656-3
11. Reynolds BC, Oswald RJA. Diagnostic and management challenges in congenital nephrotic syndrome. *Pediatr Health Med Ther.* 2019;10:157–169. doi: 10.2147/PHMT.S193684.
12. Alvarado A, Franceschi G, Resplandor E, Sumba J, Orta N. COVID-19 associated with onset nephrotic syndrome in a pediatric patient: coincidence or related conditions? *Pediatr Nephrol.* 2021;36:205–207. doi: 10.1007/s00467-020-04724-y.
13. Kasgaard T, Andersen RF, Shivani J, Hagstrom S, Ritting S. Childhood-onset steroid-sensitive nephrotic syndrome continues into adulthood. *Pediatr Nephrol* 2019;34(4):641–648.
14. Vasudevan A, Mantan M, Bagga A. Management of edema in nephrotic syndrome. *Indian Pediatr.* 2004;41(8):787–795.
15. Ichikawa Y, Sakakibara N, Nagano C. In steroid-resistant nephrotic syndrome that meets the strict definition, monogenic variants are less common than expected. *Pediatr Nephrol.* 2024;39:3497–3503.
16. Schork A, Vogel E, Bohnert BN, Essigke D, Wörn M, Fischer I, et al. Amiloride versus furosemide for the treatment of edema in patients with nephrotic syndrome: a pilot study. *Acta Physiol (Oxf).* 2024;240(8):e14183. <https://doi.org/10.1111/apha.14183>
17. Mahmoodi BK, Ten Kate MK, Waanders F, Veeger NJGM, Brouwer JL, Vogt L, et al. High absolute risks and predictors of venous and arterial thromboembolic events in patients with nephrotic syndrome: a cohort study. *J Am Soc Nephrol.* 2008;19(3):467–475. DOI:10.1161/CIRCULATIONAHA.107.716951
18. Chen C, Qiu B, Wang J, Liu X, Zhang Y, Li H, et al. Incidence and risk factors for acute kidney injury in children with nephrotic syndrome: a meta-analysis. *Front Pediatr.* 2024;12:1452568. <https://doi.org/10.3389/fped.2024.1452568>
19. Khichar B, Jain R, Yadav M. Study of acute kidney injury in children with nephrotic syndrome in a rural tertiary care hospital. *Asian J Med Sci.* 2024;15(5):156–160. <https://doi.org/10.71152/ajms.v15i5.524>
20. Saiteja P, Deepthi B, Krishnasamy S, Sravaiet M, Krishnamurthy S. Intravenous cyclophosphamide therapy in children with calcineurin inhibitor-resistant steroid-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2024;39(4):1149–1160. doi:10.1007/s00467-023-06187-3
21. Banerjee S, Sengupta J, Sinha R, Mukherjee A, Ghosh A, Chatterjee K, et al. Daily compared with alternate-day levamisole in pediatric nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2024;39(10):2969–2977. <https://doi.org/10.1007/s00467-024-06402-9>
22. Ortega M, Lara E, Uviedo C, Orta N. Tacrolimus en síndrome nefrótico corticoresistente en una serie pediátrica. *Arch Latinoam Nefrol Pediatr.* 2017;17(3):34–41.
23. Orta N, Coronel V, Lara E, Domínguez L, Uviedo C, Fajardo A, et al. Terapia con micofenolato mofetil en niños con síndrome nefrótico idiopático corticoresistente. *Arch Venez Pueric Pediatr.* 2010;73(3):11–14.
24. Iijima K, Sako M, Oba M, Tanaka S, Hamada R, Sakai T, et al. Mycophenolate mofetil after rituximab for childhood-onset complicated frequently-relapsing or steroid-dependent nephrotic syndrome. *J Am Soc Nephrol.* 2022;33(2):401–419. doi: 10.1681/ASN.2021050643
25. Moraes B, Ordóñez Álvarez FA, Santos Rodríguez F, Marton RS, Fernández NG, et al. Rituximab treatment in pediatric patients with steroid-dependent nephrotic syndrome. *An Pediatr (Engl Ed).* 2022;96(2):83–90. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2020.12.010>
26. Yokota S, Kamei K, Fujinaga S, Hamada R, Inaba A, Nishi K, et al. Efficacy of rituximab and risk factors for poor prognosis in childhood-onset steroid-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2024;39(10):2979–2988. doi: 10.1007/s00467-024-06422-5.
27. Choi N, Min J, Kim JH, Kang HG, Ahn YH. Efficacy and safety of long-term repeated rituximab use in pediatric nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2024;39:771–780 doi: 10.1007/s00467-023-06124-4
28. Angeletti A, Ghiggeri GM. Anti-CD20 monoclonal antibodies for

- idiopathic nephrotic syndrome: advances, challenges, and future directions. *Pediatr Nephrol.* 2025;40:3597–3600. doi:10.1007/s00467-025-06738-w
29. Guzman MB, Ordoñez FA, Santos RF, Maryin RS, Fernández NG. Tratamiento con Rituximab en pacientes pediátricos con Síndrome Nefrótico corticodependiente. Experiencia en un hospital terciario. *An Pediatr (Barc).* 2022;96(2):83–90. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2020.12.010>
30. Bernard J, Lalieve F, Sarlat J, Perrin J, Dehoux L, Boyer O, et al. Ofatumumab treatment for nephrotic syndrome recurrence after pediatric renal transplantation. *Pediatr Nephrol.* 2020;35(8):1499–1506. <https://doi.org/10.1007/s00467-020-04567-7>
31. Dossier C, Bonneric S, Baudouin V, Kwon T, Cambier B. Obinutuzumab in frequently relapsing and steroid-dependent nephrotic syndrome in children. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2023;18(12):1555–1562. doi:10.2215/CJN.0000000000000288
32. Trachtman H, Gipson D, Somers M, Spino C, Adler S, Holzman L, et al. Randomized clinical trial design to assess abatacept in resistant nephrotic syndrome. *Kidney Int Rep.* 2017;3(1):115–121. <https://doi.org/10.1016/j.ekir.2017.08.013>

LOS ZARCILLOS DE ALGODÓN

Enrique Blanco Enrique Blanco Álvarez
Pediatra - Infectólogo

Hay recuerdos que no se eligen; recuerdos que lo eligen a uno. A mis ochenta y cinco años, tras seis décadas de medicina y treinta en los pasillos de un hospital público en Venezuela, el insomnio suele traer voces y rostros que el tiempo no ha podido borrar. Pero anoche, lo que regresó no fue un rostro, sino un detalle: un pequeño hilo de algodón atravesando el lóbulo de una oreja infantil. Para mis adentros los llamo: «Los zarcillos de algodón».

En 1965, la desnutrición grave tenía nombre, apellido y un pabellón entero dedicado a su sombra. Recuerdo a esos niños: criaturas de una quietud sobrenatural, que no se quejaban porque el hambre les había robado hasta el aliento del llanto. Eran seres que desconfiaban del mundo, aceptando apenas unas cucharadas de lo que ya conocían. Solo después de mucho tiempo y, sobre todo, de mucho amor, la alegría regresaba a sus ojos, aunque siempre quedaba en ellos una guardia levantada, una sospecha hacia la vida.

Ante tanta precariedad, había un gesto que siempre me detenía: las niñas, todas, incluso las que habitaban la pobreza más extrema, llevaban en sus orejas un hilo de algodón grueso. Era el sustituto del oro o la plata que sus padres no podían comprar.

Esos hilos eran, a mis ojos, una bandera de esperanza. Representan la feminidad que se niega a morir; el deseo de las madres que, a pesar de tener el hogar y las manos vacías, no permitían que sus hijas perdieran la belleza ni la dignidad de su identidad. Eran la prueba auténtica de que el amor materno es, quizás, la única fuerza que nos ha mantenido vivos como especie frente a la barbarie.

El algodón es algo puro, limpio y suave. Pero ese recuerdo me quema. He salvado varias vidas, es cierto, y hay satisfacción en ello; pero ese dolor de tanta miseria humana no es intercambiable por nada. Nada lo calla.

Hay cosas que he visto que no puedo contar; el peso de ese dolor quebraría a quien lo escuche. Por eso, guardo «los zarcillos de algodón» como un secreto entre mis manos. Quizás este escrito sea inútil para muchos. Pero quiero que mis hijas, hijos y mi esposa lo sepan.

Quiero que entiendan que su padre no fue solo un médico, sino un hombre que aprendió la grandeza del amor humano al ver un simple hilo de algodón adornando la oreja de una niña que no tenía nada más, salvo la esperanza de su madre

AGRADECIMIENTO PARA LOS ÁRBITROS 2025

La contribución de los árbitros es esencial para mantener y mejorar la calidad de los trabajos publicados en Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría. Por esta razón queremos expresar nuestro más sincero agradecimiento a los colegas quienes han dedicado tiempo y esfuerzo para el arbitraje de los trabajos publicados en AVPP durante el año 2025

Capriles, Cecilia
Carpio, Aliria
García, Florangel
García, María Eugenia
Hernández, Alejandro
Hernández, Carlos
Jiménez, María Gabriela
Landaeta-Jiménez, Maritza
López, Michelle
Materán, Mercedes
Navas, Miguelangel
Ortega, Cesar
Pascualone, Alida
Perez, Hermes
Tomei, Coromoto
Useche, Daniela
Vizcaíno, Ricnia